



115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
+7(495)111-0303

17.06.2022

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Рысьев Егор Петрович
Рысьева Татьяна Леонидовна

Причины консультации:
задержка психоречевого развития

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Дата приема 17.06.2022

На приеме ребенок 6 лет с мамой.

Жалобы на расторможенность, приступы замираний с отведением глаз, отсутствие речи. РАС.

Анамнез жизни Ребенок от 1 беременности, протекала с угрозой прерывания на протяжении всей беременности. Роды 1 самостоятельные на 34 неделе гестации. Вес при рождении 2490. Переведен на 2 этап выхаживания, выписан в 2 недели. Раннее развитие мама оуценивает по возрасту. Ходит с 1 г 3 мес. Отдельные слова с 1 года.

Анамнез заболевания С 2 лет посмтепенный регресс речевых навыков, расторможенность, эпизоды замираний. Наблюдается неврологом ЗППР. Эпилептические пароксизмы. РАС.

Осмотр Состояние удовлетворительное На приеме гиперподвижен, расторможен, просьбы не выполняет, речи нет. Рост 120см Вес 21кг Окр. голо. 51см Кожа чистая. Живот мягкий безболезненный Стул регулярный.

В фенотипе глубокопосаженные глаза, глубокое переносье, эпикант слева.

Диагноз наследственной патологии высоковероятен. Диф. диагноз проводится в группе наследственных метаболических заболеваний, синдромальной патологией.

Были предложены и проведены исследования:

17.06.2022 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

17.06.2022 Взятие крови из периферической вены

17.06.2022 Определение аномального метилирования гена FMR1 у пациентов мужского пола

17.06.2022 Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)

17.06.2022 Прием образцов мочи

17.06.2022 Определение ванилилминдальной кислоты, гомованилиновой кислоты,

5-гидроксииндолилацетата, ванилиллактата, 3-метокси-dl-тирозина (dl-3-O-метил-ДОПА) в моче методом ГХ-МС/МС

17.06.2022 Взятие крови из периферической вены

17.06.2022 Газовая хроматография плазмы крови (ОДГЖК) (диагностика пероксисомных заболеваний-синдром Целвегера, X-АЛД)

Получены результаты:

