

Пациент: ЩЕГОЛИХИНА АРИНА АЛЕКСАНДРОВНА

Дата и время посещения: 19.03.2025 08:04

МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"

Профиль: генетика

Подари ЗАВТРА!
тяжелобольным детям Удмуртии

Жалобы:

говорит только отдельные слова. Направляет педиатр.

Анамнез жизни:

от 4б, на фоне анемии. Роды в 36н, вес-4410/61см, 7/8б. из дома переведена в ОПН, д-з: Диабетическая фетопатия. Нед 36н. ЦИ 2ст. СЭПК слева. Тромб левой ветви воротной вены. преходящая неонатальная тромбоцитопения. Неонатальная желтуха. Ребенок консультирован с ФЦ по тактике ведения. С 30.09.2022г находилась на лечении с диагнозом: тромбоз нижней полой вены. ОАП, ООО. Пэп, СЭПК слева. Синдром двигательных нарушений. ЗПМР. Консультирована генетиком, д-з: Первичная тромбофилия. Наследственная тромбофилия: полиморфизм гена SERPINE1(PA11) в гомозиготном состоянии 675 4G>4G, полиморфизма гена ITGA2- интегрин 807 C>T в гетерозиготном состоянии, полиморфизм гена ITGB3:1565T>C(L33P)-T/T в гетерозиготном состоянии, полиморфизм гена MTHRR 66A?G в гетерозиготном состоянии. Лечение по рекомендации гематолога.

01.2024 года ребенок изъят из семьи.

НПР: с задержкой.

Судороги: отр.

Перенесенные заболевания: пневмония, анемия, ЦМВИ, конъюнктивит.

Наследственность: неизвестна.

Анамнез заболевания:

Ребенок приемный. В семье 1 мес. Направлен педиатром для исключения генетической патологии.

Объективный статус:

вес- 16кг, рост-116см. Пропорционального телосложения пониженного питания. Голова гидроцефальной формы 51см, лоб нависающий, лицо вытянуто, подбородок узкий длинный, поперечная борозда на подбородке, Руки длинные, кисти стопы большие. В поясничной области участок гипертрихоза. Тоны сердца ритмичные, чсс- 98 уд в мин. Половое развитие по женскому типу.

СКТ г/м от 2024г: дилатация субарахноидального пространства и боковых желудочков.

ЭХОКГ от 06.2024г. НТК.

УЗИ ОБП : реактивные изменения п/ж. Асимметрия размера почек.

Офтальмолог: гиперметропия ср. ст.

Невролог: Роп цнс. Смешанная гидроцефалия. ЗАРР.

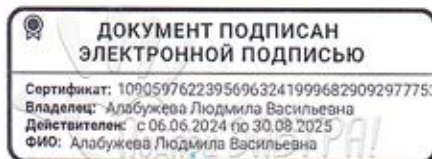
Диагноз основной (расшифровка):

Высokорослость. Микроаномалии развития. ЗППР, Синдромальная патология. Синдром Сотоса?

Заключение:

Рекомендовано: - полное секвенирование экзона

- повторный осмотр с результатами.

Подари ЗАВТРА!
тяжелобольным детям Удмуртии