

Заключение:

Консультация врача-генетика РДКБ повторно.

пациент: Макарова Екатерина Сергеевна, 29.05.2024г.р

Жалобы: мама не предъявляет активно. С результатами кариотипирования.

АА: от 16 на фоне ГСД, анемии, ретроамн. гематомы в 17н, УП в 7/8н, 14н, консультирована генетиком в сроке 26н: высокий риск рождения ребенка с ХП. Роды в 36н, вес-2740/49см, 8/86. Из р/дома переведена в ОПН, д-з: Микрoанoмaлии развития. Нeонaтaльнaя желтухa. МГВ. ВПС,

На смешанном вскармливании.

Судороги: отр.

Наследственность: неотягощена.

Общий осмотр: вес-2,6кг. Диспропорционального телосложения, пониженного питания. Голова округлой формы 34см, б/р-1,0*1,0см, глазные щели короткие, монголоидный разрез глаз, эпикант, нос короткий, западающая переносица, ушки диспластичные, избыточная кожная складка в области шеи, сандалевидная щель на стопах, поперечная борозда на левой кисти. Тоны сердца ритмичные, шум по левому краю грудины, чсс-142 уд в мин. Половое развитие по женскому типу.

Кардиолог: ВПС: ДМЖП перимембранозный, аневризма МПП, сетчатый ДМПП, ЛХЛЖ, офтальмолог: ретинальное кровоизлияние ОИ.

УЗИ почек- б/патологии.

УЗИ вн органов- дисхолия.

НСГ: б/патологии.

Кариотип №136 от 11.06.2024г-47,xx,+21.

Заключение: Синдром Дауна.

Рекомендовано: - наблюдение педиатра, невролога, кардиолога

- повторный осмотр по необходимости.

дата осмотра: 18.06.2024г.



ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 10305976223956963241999682909297775

Владелец: Алобужева Людмила Васильевна

Действителен: с 06.06.2024 по 30.08.2025

ФИО: Алобужева Людмила Васильевна

24 ИЮН 2024
Тяжелобольным детям Удмуртии