Пациент: Дементьева Екатерина Витальевна

Дата и время посещения: 21.10.2026 09:11
МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"
Профиль: генетике

Жалобы:

на задержка речевого развития, обращенную речь пони мает частично, на имя откликается, поведенческие нарушения, снижение слуха.. Кровь на Экзом не сдали.

Анамнез жизни:

от 3б, на фоне ПМК, анемии 1ст, ИМВП, МКБ, маловодия с 39н. Роды в срок, вес-3160/52см, 8/8б. Из р/дома выписана домой в удовлетворительном состоянии.

НПР: ЗРР.

Судороги: отр.

Перенесенные заболевания: ОРЗ.

Наследственность: мама-здорова, по уходу, папа-здоров, дальнобойщик, служил., дочь-11л, здорова.

Анамнез заболевания:

Анамнез заболевания:

на учете у сурдолога с 5 лет, у психиатра с 5 лет. Имеет инвалидность по психиатрии.

Объективный статус:

вес-35кг. Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. Голова округлой формы 54см. Со стороны внутренних органов -шум по левому краю грудины, чсс-88 уд в мин. Половое развитие по женскому типу, Ах0,Р0,Ма1,Ме0.

Сурдолог: Левосторонний тубоотит. Состояние после аденотомии.

Невролог: Роп цнс, ОНР 1 ур.Задержка формирования высших корковых функций.

ТМС(сухие пятна крови) б/патологии.

ЭХОКГ: ЛХЛЖ,

МРТ г/м: зоны перивентрикулярного глиоза в терминальных зонах боковых желудочков. Единичные очаговые изменения по типу глиоза. Кисты сосудистых сплетений боковых желудочков.

Сурдолог: Хр 2-х ст СНТ 3 ст. Хр левосторонний ср. отит. Холестеатома?

УЗИ ОБП : спленомегалия.

Невролог: РОП ЦНС, системное недоразвитие речи ср.ст. Гиперактивное расстройотво умственная отсталость. РАС..

Офтальмолог: гиперметропия сл. ст. ОИ.

МРТ г\м от 2026г: зоны перивентрикулярного глиоза/лейкопатия в терминальных зонах б\желудочков. Единичные очаговые изменения по типу глиоза. Внутренняя заместительная тривентрикулярная вентрикуломегалия. Киста сосудистых сплетений б\желудочков.

Диагноз основной (расшифровка):

Данных за наследственные аминоацидопатии, органические ацидурии и нарушение митохондриального в- окисления не выявлено. Хроническая 2-х ст СНТ 3 ст. Системное недоразвитие речи. Умственная отсталость. Поведенческие нарушения. РАС.

Заключение:

Рекомендовано: - наблюдение невролога, сурдолога, психиатра
- полное секвенирование экзома
- повторный осмотр с результатами.

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 420382622849444863865386146237531512
Владелец: Алабужева Людмила Васильевна
Действителен: с 30.07.2025 по 23.10.2026
ФИО: Алабужева Людмила Васильевна

Подари ЗАВТРА! тяжелобольным детям Удмуртии