

Осмотр врача от 16.08.2018 (первично / талон №78788)

Больной (ая)

Малиновская Кира Денисовна

ГЕНЕТИК

ЖАЛОБЫ: Возраст 22 дня.

Жалобы на вялость, снижение мыш тонуса.

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ: От 1 беременности, протекавшей с ОРВИ в 22 недели. УЗИ и СМ 1 и 2 триместра были в норме.

Роды срочные в 36 недель Вес при рождении 2741 гр. рост 49см оценка по Апгар 7-8 баллов.

Развитие: моторное : голову не держит, взгляд фиксирует, на свет и звуки реагирует

Перенесенные заболевания: Церебральная ишемия 2 ст. ОО, аневризма МПП. Мышечный ДМЖП

Родители: Мать-29 лет, здорова Проф. вредности и курение отрицает

Отец-29 лет-здоров

Брак 1 неродственный

Сибсы: нет

Наследственность не отягощена

ОБЩИЙ ОСМОТР: Объективно: Вес 3080 рост Телосложение пропорциональное по женскому типу

Голова брахицефалической формы, окр. головы 33 см

Костно- мышечная система: без видимой патологии, диффузная мышечная гипотония

Кожные покровы чистые

Микроаномалии развития: Монголоидный разрез глаз, короткий носик, утолщение шейной складки, сглажен профиль лица, брахидактилия кистей и стоп.

Наружные половые органы: по женскому типу

Кардиолог: ДЗ: ВПС- ОО, аневризма МПП. Мышечный ДМЖП. НМК 1 ст НТК 1 ст НК 0-1

Кариотип от 31.07-18- 47,XX,9qh+21- хромосомная патология- Синдром Дауна

DS: Q90.0 Синдром Дауна. Трисомия 21, мейотическое нерасхождение.

ПЛАН ОБСЛЕДОВАНИЯ и ЛЕЧЕНИЯ: Для уточнения прогноза потомства рекомендовано:

Кариотип родителей

Наблюдение и лечение у невролога. педиатра, кардиолога

ГРКБ Мэджко-ген.кон. Генетик Сабырова Г.Д.

