

Пациент: МОСКВИН КИРИЛЛ ТАМАЗОВИЧ

Дата и время посещения: 09.01.2025 08:50
МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"
Профиль: генетике

Жалобы:

на фоне эмоционального напряжения возник приступ с потерей сознания впервые в 12.2023 года. В течение 2024 года приступ повторился 6 раз. Пришли с результатами ТМК.

Анамнез жизни:

от 36, б/о. Роды в срок, вес- 4200/58см, 8/86. Из р\дома выписан домой в удовлетворительном состоянии.

НПР: по возрасту.

Судороги: с 2023 года.

Перенесенные заболевания: ОРВИ, пневмония.

Наследственность: мама- здорова, продавец, папа- здоров, не живет в семье, сын-17л, здоров.

Анамнез заболевания:

болен с 12.2023 года когда впервые возник приступ на уроке физкультуры. Ребенок обследован у невролога, д-з: Гипер(гипо) калиемический паралич? Эпилептический характер приступов исключен. Педиатр направил выписку в ФЦ. Пришло заключение, рекомендовано полное секвенирование экзона, генома.

Объективный статус:

вес- 45кг. Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. голова округлой формы 55см. Тоны сердца ритмичные, чсс-88 уд в мин.

Походка изменена, свод стопы высокий, не может ходить на пятках.. Из положения сидя встает без помощи рук. мышечный тонус снижен. Сухожильные рефлексы с рук живые, коленные живые, ахилловы живые.

Координаторные пробы в норме. Половое развитие по мужскому типу.

Игольчатое ЭМГ: регистрируются изменения по типу первично- мышечному типу.

ЭНМГ: выявленные изменения настораживают в отношении мото-сенсорной аксональной полинейропатии ШМ 2т. первично- мышечных нарушений.

МРТ г/м от 07.2024г- б/патологии.

ЭЭГ: эпилептической активности не зарегистрировано.

АЛТ-12,90, АСТ-24,50 МЕ/л, К-3,87ммоль/л, Са-2,18 ммоль/л, КФК-243,49 ед/л, ЛДГ-283 ед\л, щф-216ед\л

Натрий-136,55ммоль/л.

Диагноз основной (расшифровка):

Клинически складывается впечатление в пользу невральной амиотрофии Ш- Мари.

Заключение:

Рекомендовано: - консультация ортопеда

- наблюдение невролога

- полное секвенирование экзона

- повторный осмотр с результатами.

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 109059762239569632419996829092977753
Владелец: Алабужева Людмила Васильевна
Действителен: с 06.05.2024 до 30.08.2025
ФИО: Алабужева Людмила Васильевна