


 Пациент: ДЕВЯТОВА КСЕНИЯ КОНСТАНТИНОВНА

Дата и время посещения: 13.12.2023 08:58

МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"

Профиль: генетике

Жалобы:

не разговаривает, обращенную речь не понимает, на имя не реагирует. Направляет невролог. С результатами обследования.

Анамнез жизни:

от 36, на фоне ВСД, отеков, АГ с35 и умеренной преэклампсии, вагинита в 37н, ОРВИ в 36-37н. Роды в 37н, вес-3720/51см, 7/86. Из р/дома выписана домой в удовлетворительном состоянии.

НПР: ЗРР

Судороги: отр.

Наследственность: мама - здорова, экономист, папа - здоров, механик, не служил, сын - 4г, здоров.

Анамнез заболевания:

с 1,5 лет стали замечать, что девочка не реагирует на просьбы взрослых.

Объективный статус:

вес-15кг. Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. Голова округлой формы 50см, антимонголоидный разрез глаз, эпикант. Со стороны внутренних органов - шум на верхушке, чсс-105 уд в мин. Половое развитие по женскому типу.

Кардиолог: ВПС: ДМПП сетчатый

ЭХОКГ от 02.2023г- б/патологии.

Сурдолог: слух достаточный для развития речи. Хр 2-х ст ЗСО.

Логопед: Выраженная ЗРР. Сенсо-моторная алалия.

Невролог: Резидуальная энцефалопатия в форме умеренного гипердинамического синдрома. Моторно-сенсорная алалия. РАС?

Кариотип №280 от 14.11.2023г-46,xx

Диагноз основной (расшифровка):

G 938

Заключение:

Резидуальная энцефалопатия, задержка формирования экспрессивной речи. РАС?. ВПС в анамнезе. Хромосомной патологии не выявлено

Рекомендовано: - наблюдение невролога, психиатра, педиатра

- полное секвенирование экзона

- повторный осмотр с результатами

