

Осмотр врача от 28.02.2022 (первично / талон №94997)

Больной (ая) Князев Матвей Дмитриевич

ЖАЛОБЫ: Возраст ребенка 3 года 6 мес

Жалобы на задержку психо-речевого развития с 2 лет, до 2 лет слов запас 10-12 слов.

Наблюдается у невролога с ДЗ: Последствия церебральной ишемии, астеногипердинамический синдром, ЗГПРР, моторная алалия Плоско-вальгусные стопы

Конс. кардиологом ДЗ О.О.О. ХСНО

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ: От 2 беременности, родов, протекавшей Результаты 1 и 2 скрининга были без патологии , В 27-28 нед выявлен ВПР: ЖКТ_ атрезия 12-п кишки Стеноз тонкого кишечника Гипоксия плода ФПН

Роды срочные 36-37 нед, Вес при рождении 2570/ рост/51см о.гол ; оценка по Апгар 7-8 баллов

Развитие: гловолу держит с 2 мес, сидит с 8-9 мес, ходит с 1года 1 мес, первые слова с 1 года 5 мес

Перенесенные заболевания: в 1 мес прооперирован по поводу стеноза 12п кишки, явлен ВПС: ОАП., ДМПП; , ОКИ, ОРВИ, обстр бронхит,

Родители: Мать-38 лет, хрон гастрит

Отец-- 39 лет, здоров

Сибсы: нет

Наследственность неотягощена Брак неродственный

ОБЩИЙ ОСМОТР: Рост = 94 кг/Вес 13500г. гол 47 см Телосложение правильное, пропорциональное по мужскому типу Плечевой пояс = тазовому. Голова правильной формы, Эпиант. Уп্লощенное лицо. Антимонголоидный разрез глаз . Высокое арковидное небо. Короткая шея. Сосковый гипертелоризм. Поперечная складка на обеих ладонях Брахидактилия обеих кистей и стоп . Сандалевидная щель на стопах.

Наружные половые органы: по мужскому типу, яички в мошонке

НПР- с задержкой

Кариотип от 14.08 2018 3 388= 47,XY+ 21- хромосомная патология- трисомия по хромосоме 21

DS: Q90.0 - Хромосомная патология: Синдром Дауна. Трисомия 21 ВПР ЖКТ: кольцевидная поджелудочная железа. оперированный стеноз 12-п кишки

Риск по заболеванию для сибсов= низкий

ПЛАН ОБСЛЕДОВАНИЯ и ЛЕЧЕНИЯ: Наблюдение и лечение у невролога, кардиолога, педиатра

Кариотип родителей

1РКБ Медико-ген.кон. Генетик Сабирова Г.Д.

ГЕНЕТИК

Подари 3Р
Тяжелобольным

Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии