



РОССИЙСКАЯ АКАДЕМИЯ МЕДИЦИНСКИХ НАУК
ФГБУ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
НАУЧНО-КОНСУЛЬТАТИВНЫЙ ОТДЕЛ

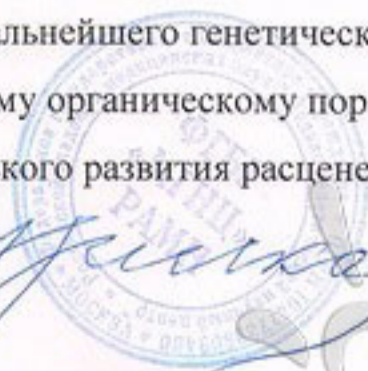
115478 Москва, ул. Москворечье 1
Тел.: (499) 324-87-72

31 мая 2013 г.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Максимов Тимофей 3 л. 4 мес. консультирован по поводу резкой задержки физического и психомоторного развития, эпилепсии. Наследственность не отягощена, мальчик – единственный ребенок. Беременность протекала обычно до 34 нед., роды в 34 нед, МТ 2440 г, 8/9 б. по Апгар, затяжная физиологическая желтуха; 1,5 мес. находился в стационаре, состояние не было тяжелым, прогноз считали достаточно благоприятным, однако с 1-х месяцев резко отстает в психомоторном развитии: плохо держит голову, поворачивается только на бок (редко), не сидит, не удерживает игрушки, нестойко фиксирует взгляд, узнает мать (?), речь не понимает. С 1-х месяцев гиперкинезы. В 11 мес. на фоне массажа начались судороги: «инфантильные спазмы» без соответствующей ЭЭГ-картины (?), получает антиконвульсанты, была однократная ремиссия 6 мес., сейчас частота серий 1-2 в мес. С года почти не прибавляет в весе, ест протертую пищу; зрение – миопия; слух в норме; соматических болезней нет, бывает беспричинный фебрилитет (центрального генеза?). МРТ (VII-2011): смешанная форма гидроцефалии, гипогенезия мозолистого тела. Кариотип 46, XY; б/х скрининг – N. Осмотр: гипотрофия (МТ 10 кг), микроцефалия (ОГ 42 см), умеренная долихоцефалия, рыжие волосы, гиперсаливация, мышечная дистония, рефлексы вызываются, умеренный гиперкинетический синдром. При тандемной масс-спектрометрии не найдено изменений, характерных для наследственных нарушений обмена аминокислот и органических кислот, дефектов митохондриального бета-окисления (заключение прилагается). Хотя выраженность ЗПМФР при отсутствии явных внешних причин настораживают в отношении генетической природы болезни, убедительных данных за другие наследственные болезни (нейрометаболические – нейрональный цероид-липофусиноз и пр.; моногенные и микроделеционные синдромы, в частности, с агенезией мозолистого тела и с микросомией) не найдено, показаний для дальнейшего генетического обследования нет. Клиническая картина соответствует тяжелому органическому поражению ЦНС негенетической природы, задержка физического развития расценена как вторичная.

Консультант, д.м.н. Г.Е.Руденская



Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии