

Больной (ая) Галстян Нателла Самвеловна

ЖАЛОБЫ: Возраст 1 год 8 мес Повторно

Жалобы на задержку моторного развития: сидит с 10 мес, стоит с 1 года 2 мес, не ходит, самостоятельно, у опоры делает 2-3 шага. Речь- более 10 слов,

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ: НЭМГ- признаки первично- мышечной патологии, нельзя исключить нейрональную заинтересованность(передние рога с/м)

Акт КФК= 68 Ед/л ; 45,8(№ =29-190)

ЛДГ= 432.; 510 (№ до 450)

АсТ=39

Кальций= 2,25(№= 2,0-2,8)

Фосфор= 1,5(№=0,8-1,6)

МРТ головного мозга- очаговых изменений, объемных образований не выявлено

МРТ ПК ОП- без патологии

ЭХО-КГ в 1 мес- ДЗ: ООО НТК 1 ст ЛХЛЖ

НЕФРОЛОГ: в 8 мес ДЗ: ВПР МС: Синдром Фрейли

ОРТОПЕД: в 1 год- Плоско-вальгусные стопы

УЗИ ОБП- селезенка на границе нормы

ГАГи не сданы

КАРДИОЛОГ: ООО закрыто ХСНО ФК1

ОКУЛИСТ: Ангиопатия сетчатки Нестабильность зрит осей?

УЗИ ОБП- Синдром Фрейли с обеих сторон

Проведена ДНК- диагностика на наличие делеций экзона 7 генов SMN 1 b SMN2- делеций в гомозиготном состоянии не обнаружено, что исключает СМА

ОБЩИЙ ОСМОТР: Объективно: Вес 12200 рост 82см Телосложение пропорциональное по женскому типу Голова правильной формы, окр головы=47см

Костно- мышечная система: без видимой патологии, диффузная мышечная гипотония, гипермобильность во всех суставах

Кожные покровы чистые, гиперрастяжимость кожи

Микроаномалии развития: не выражены

Наружные половые органы: по женскому типу,

Невр статус: ЧМН- без особенностей , диффузная мышечная гипотония, , сухожильные и периостальные рефлексы с рук и ног живые, равномерные

Ходит неуверенно с поддержкой, при ходьбе рекурвация в коленных суставах

ЗПМР Опора на стопы вальгусная

DS: G93.8 - Другие уточненные поражения головного мозга

ДЗ: Последствия перинатального поражения цнс в форме гипотонического синдрома, задержки моторного развития Миопатия? СДСТ, недифференцированная форма?

Данных за СМА не выявлено

ПЛАН ОБСЛЕДОВАНИЯ и ЛЕЧЕНИЯ: Для уточнения ДЗ рекомендовано: : полноэкзомное секвенирование

, Повторная. консультация с результатами обследования

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

