



Пациент: ПАСЫНКОВ МАРК СЕРГЕЕВИЧ

Дата и время посещения: 25.08.2022  
13:54  
МО: БУЗ УР «1 РКБ МЗ УР»  
Профиль: генетике

Возраст 6 лет

Жалобы на задержку речевого развития, дизартрию, предрасположенность к кариесу, нарушение прикуса  
Слух и зрение в норме

Наблюдается у ортодонта с ДЗ: Синдром 1-2 жаберных дуг Синдром Гольденхара: Синдром Пьера- Робена  
Скрытая расщелина неба нарушение прикуса Вторичная адентия

Консультирован в Клиническом центре стоматологии МГМСУ ДЗ: Синдром Франчискетти( ( недоразвитие  
правой и левой половины н/ч, дист окклюзии, деформация ушных раковин, 2-сторонняя кондуктивная  
тугоухость 1-2 ст, ВыПС, скрытая расщелина твердого и мягкого неба, небо-глоточная нед-ть, ЗРР, синдром  
гипермобильности и гиперактивности. Тип насл аутосомно-доминантный

От1 беременности, протекавшей с токсикозом.

Роды срочные Вес при рождении 2760 рост 52 смоценка по Апгар 9-9 баллов

Развитие: моторное соответствовало возрасту , задержка речевого развития с первых лет до 4 лет,  
сохраняется дизартрия

Перенесенные заболевания: ППП цнс, церебральная ишемия 2 ст, бронхиолит, ОРВИ, гидроцеле, ВПС(  
ДМПП0 выявлен в год, У кардиолога не наблюдается

Родители: Мать- 36 лет. хрон бронхит, гранулематоз

Отец- 37 лет, хрон БЭБ

Брак 1неродственный

Сибсы: нет

**Наследственность не отягощена**

**Объективно: Вес 23,1 кг рост 127 см Телосложение пропорциональное по мужскому типу**  
**Голова долихоцефалической формы, окр головы= 53 см**

**Костно- мышечная система: длинные конечглсти. плоско-вальгусные стопы**

**Кожные покровы чистые**

Микроаномалии развития: микроретрогнатия, диспластичные ушные раковины, узкий нос, выступающее  
переносье, скрытая расщелина твердого неба, нарушение прикуса

Наружные половые органы: по мужскому типу, яички в мошонке, гидроцеле справа

Психоречевое развитие- дизартрия

Консультации специалистов:

Ортодонт: Синдром 1-2 жаберных дуг Синдром Гольденхара: Синдром Пьера- Робена Скрытая расщелина  
неба нарушение прикуса Вторичная адентия

Кардиолог: ДЗ: ООО ХСН0 Фк1

Окулист:- ДЗ: без патологии

ЛОР: ДЗ: Врожденная деформация ушных раковин

Аденоид 2-3 ст

КТ головного мозга от 2019г- Очаговой патологии головного мозга не выявлено Неполное заращение дуг С1,  
твердого и мягкого неба

ДЗ: Синдром Франчискетти? Синдром Пьера Робена? Синдром Гольденхара??

Рекомендовано: Кариотип

Консультация сурдолога

Консультация окулиста

Полноэкзомное секвенирование

Повторная консультация с результатами обследования

