

ПРИЕМ ГЕНЕТИКА 04.05.2024

ГЕНЕТИК

ФИО Шишкин Роман Витальевич

Жалобы: Задержка речевого развития (слов нет, слоги, лепет), нарушение поведения (плохо идет на контакт со сверстниками, не слушается, бывает агрессия, плохо управляет) В детском саду на коллективных заболеваниях не участвует. Просьбы выполняет не все. Навыки самообслуживания сформированы частично. Спит плохо. Часто болеет ОРВИ

Эпилептических приступов не было. Эпилепсия выявлена на ЭЭГ во время сна. Принимает топомакс и вальпроовую кислоту. Регулярно наблюдаются у невролога ДЗ: ПП ЦНС в форме гипертензионного синдрома

С 2г10мес выставлен ДЗ: Эпилепсия генерализованная форма, с бессудорожными приступами с нарушением поведения, задержка формирования речи

Анамнез: от 2бер-ти ;2 х родов. В 39-40нед. Вес 4700/54 рост.О.гол 37 Апгар 8-96. СПД: Кольпит, ВСД по гипотоническому типу, варикоз вен н/конечностей, перелом шейки м/берцовой кости правой ноги.

НПР : сидеть 7 мес, ходить 1г2мес. Перенес. Заболевания : мастопатия(абсцесс мягких тканей), пиелозктазия,, ЦМВИ персистенция, ОО

Мама 42 лет, хр.гайморит, эндометриоз, варикоз н/к; Папа 38 год, гипертония, миопия

Сибсы: сын (2013г)- хр.гайморит, вр. плоскостопие – планируется операция.

Объективно:104 /22 . Правильного, пропорционального телосложения. Повышенного питания. Удлиненная форма лица. Вздернутый нос. Короткий, сглаженный фильтр, высокое арковидное небо. Диспластичные ушные раковины. Эпикант. Сосковый гипертелоризм. Большие кисти и стопы.

Невролог30.04.2024: Энцефалопатия развития и эпилептическая со спайк волновой активностью сна. Задержкой формирования речи – моторная алалия и когнитивных функций.

ЭЭГ25.12.2023 : Во время записи бодрствования до и после сна типичной эпилептиформной активности не отмечено. Во время сна региональная эпилептиформная активность регистрируется со средним индексом представленности. В лобно-центральной, центрально-теменной областях правого полушария. С низким (эпохами) – с средним индексом представленности лобно-центральной, центрально-теменной областях левого полушария. Периодически регистрируются эпилептиформная активность в виде кратковременных вспышек в лобно-центральных областях и диффузно, спайковой, полиспайковой, пик-волновой активности низкой и повышенной амплитуды. Положительная динамика по сравнению с предыдущей записью.

Диагноз: Энцефалопатия развития и эпилептическая со спайк волновой активностью сна. Задержкой формирования речи (моторная алалия), когнитивных функций.

Рекомендовано : 1) кариотип

2)УЗИ вн.органов (печень,селезенка, почки); ЭХО кг; МРТ г/м

3) конс офтальмолога 4) ХС, ТГ, сахар крови, кальций крови

5) рентген кистей с определением костного возраста к/я с резми

Врач генетик

Бухарина И.К

