

Пациент: СТРЕЛКОВ СТЕПАН СЕРГЕЕВИЧ

Дата рождения:

Адрес проживания:

Дата и время посещения: 28.05.2024 09:20

МО: БУЗ УР «РДКБ МЗ УР»

Профиль: генетике

Жалобы:

не говорит, произносит иногда отдельные звуки, просьбы выполняет частично. Направляет невролог. С результатами исследования.

Анамнез жизни:

от 16 на фоне маловодия по УЗИ в 30н, уреоплазмоза, гестоза в 32н, АГ ожирения 2ст. Роды в 39н, вес-2960/52см, 7/86. Из р/ дома выписан домой, д-з: В /у гипотрофия, ЦИ 1ст, Неонатальная желтуха.

На грудном вскармливании до 1 мес. В весе прибывал хорошо.

НПР: ЗРР.

Судороги: отр.

Перенесенные заболевания: ОРВИ, в/оспа

Наследственность: мама- ожирение, АГ, по уходу, папа-не живет в семье.

Анамнез заболевания:

болен с 1,5-2 лет. Наблюдается у невролога, психиатра. имеет инвалидность. На приеме повторно.

Объективный статус:

вес- 53кг. Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. Голова округлой формы 55см. Тоны сердца ритмичные. Половое развитие по мужскому типу.

МРТ, СКТ г/м- б/патологии.

ЭЭГ от 17г- эпилептичность в виде ДЭРДов в лобно-височно-затылочных отведениях.

Невролог: синдром нарушения корковых функций; моторная алалия неясного генеза.

Кариотип №265 от 18.07.2017 г-46,xy.

ТМС( сухие пятна крови)-б/патологии.

Диагноз основной (расшифровка):

G968 Задержка формирования высших корковых функций. РАС? Хромосомной патологии не обнаружено. Данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального в- окисления не выявлено.

Заключение:

Рекомендовано:

- полное секвенирование экзона
- повторный осмотр с результатами.

