



7 лет

Повтори ЗАВТРА!

Жалобы на ВПС с рождения, плохую память, плохую речь, повышенную утомляемость. В последнее время падает зрение.

Планирую пойти в школу общеобразовательную.

Рост 132/34,9 Вес Телосложение правильное, пропорциональное. Голова округлой формы, низкий рост волос на затылке. Достаточного питания. Глазные щели симметричные. Эпикант. Диспластичные, низко расположенные ушные раковины. Прогнатия. Короткая, широкая шея. Сосочный гипертелоризм. Широкая грудная клетка. Сколиоз. Плоско-вальгусная установка стоп. Слева грудной клетки послеоперационный шрам.

Обследовались в МГНЦ РАМН : 13.02.23: маме на приеме выставлен ДЗ: С. Нунан клинически Мальчику ДЗ: с-м Нунан клинически.

кариотип 19.04.22 МГК : 46,XY (GTG) нормальный мужской кариотип.

Консультированы в г.Пермь ФЦССХ им Суханова : Врожденный порок сердца: коарктация аорты. Гипоплазия аорты. ОАП.ООО. Аневризма МПП. Операция (09.10.2015г)-резекции коарктации аорты с реверсивной пластикой дуги аорты. Двустворчатый аортальный клапан. Незначительный стеноз аорт.клапана.ХСНО.ок1. Рекомендован анализ на с-м синдрома LQTS


Проведено ДНК диагностика МГНЦ РАМН: поиск мутаций в 23генах ответственных за синдром Нунан и Леонард- Значимых вариантов нуклеотидной последовательности, соответствующих критериям поиска не обнаружено.

Отсутствие мутации полностью не исключает наследственную природу заболевания. Только 75% случаев удается найти и определить мутантный ген. Это значит, что отсутствие положительного результата не исключает диагноз

Диагноз: Врожденный порок сердца: коарктация аорты, двустворчатый АК, стеноз аортального клапана незначительный, состояние после резекции коарктации(09.10.2015г),ООО. Аневризма МПП(ЭХОкг) ХСНО-1 ФК1. Врожденный стеноз аортального клапана.Внутренняя тривентрикулярная гидроцефалия в стадии субкомпенсации. истончение мозолистого тела, вариант Денди-уокера. Микроаномалии развития. С учетом клинической картины и анамнеза диагноз синдром Нунан высоковероятен.

Рекомендации:

- 1)ДНК диагностика на с-м синдрома LQTS в г.Москва 2)наблюдение кардиолога, окулиста
- 3)повторный осмотр через 1год в МГК

 ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 8F14E9M41E5CF8D1E20DAB097A700607D  
Владелец: Бухарина Инна Карловна  
Действителен: с 28.04.2023 по 21.07.2024  
ФИО: Бухарина Инна Карловна

