

Осмотр врача от 09.02.2021 (повторно / талон №91034)

Больной (ая)

Светлаков Тимофей Александрович.

ЖАЛОБЫ: 16л

Жалобы на задержку нервно-психического развития сохраняются. Боится резких звуков, Много страхов. Энурез. Приступы "психоза"-крики -сохраняются..

Съездили повторнов МГНЦ РАМН.

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ:

Прошли повторную консультацию в МГНЦ- проведено исследование данной нуклеотидной замены у матери : вариант нуклеотидной последовательности в экзоне 5 гена NSD1(chr5^176637928 A>G), приводящий к образованию миссенс замены (p.His843Arg, NM_022455), в гетерозиготном состоянии. С учетом того ,что мама здорова данная замена была расценена как непатогенная .(со слов женщины)-

выдано заключение: На основании анамнеза, фенотипа, клиники и развития, результатов проведенных исследований предполагается и перинатальное поражение ЦНС. Убедительных данных за наследственную патологию не выявлено. Рекомендовано :наблюдение и лечение у невролога.

ОБЩИЙ ОСМОТР: Рост 180 /45Вес /56 О.гол Телосложение правильное, пропорциональное .Астеничное. Голова округлой формы. Пониженного питания. Глазные щели симметричные. Эпикант. Уплощенное, удлинненное лицо. Низкий лоб. Диспластичные , большие ушные раковины. Густые брови , четко очерченные ,дугой. Нос с широким кончиком. Выступающие зубы(перед,резцы), диастема. Ассиметричная деф-я гр.кл. Нарушение осанки. Стрии на боках в поясн.обл.-ти. Узкие кисти, длинные пальцы. Гипермобильность суставов. Вальгусное искривление в коленях. Плоско-вальгусная установка стоп. Ногти 1х пальцев стоп утолщены, растут неправильно. Походка атактичная. Дерматоглифика сглажена.

Наружные половые органы по мужскому типу.

DS: Q89.9 - Врожденная аномалия неуточненная

Диагноз: Множественные микроаномалии развития. Задержка нервно-психического развития. Не исключается редкий генетический синдром.

ПЛАН ОБСЛЕДОВАНИЯ и ЛЕЧЕНИЯ:

- 1)наблюдение и лечение невролога
- 2)секвенирование Генома

1РКБ Медико-ген.кон. Генетик Бухарина И.К.

