

115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1  
+7(495)111-0303

16.06.2020

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Светлаков Тимофей Александрович

Причины консультации:

Задержка психоречевого развития

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Дата приема

Мальчик, 14 лет. Имеет старшую сестру.

Беременность протекала б/о. Роды самопроизвольные на 38 неделе тяжелые в срок с применением выходных щипцов. Вес 3365/55. Закричал не сразу. Обвитие пуповины вокруг шеи. ОША 8/9 б. На 3 день заподозрен ВПС, первые дни был неактивным, плохо брал грудь. На 3 день состояние ухудшилось /желтуха с 1 дня, получал лечение в/в/ Переведен в больницу на 5 день /желтуха, ВПС/. В больнице пробыл 2 недели. Был малоактивным, малозмоциональным с рождения. Ходит с 4 лет. Фразовая речь с 4-5 лет. Речь невнятная. Судороги с 2 лет 1 раз в месяц, в последнее время приступы участились. Зрение снижено, ЧАЗН. Слух сохранен. Поведение аутичное. Навыки опрятности и самообслуживания развиты недостаточно. Учится с 1 класса в коррекционном классе. Картиотип 46,XY. МРТ ГМ не делали из-за страхов и эпилепсии. КТ ГМ - дилатация боковых желудочков, расширение субарахноидальных пространств. Отрицательной динамики мать не отмечает.

Жалобы: задержка психоречевого развития, судороги, упрямство, трудности обучения.

Фенотип: рост 168 Астеническое телосложение. Марфаноидный габитус. Ходит неустойчиво на полусогнутых ногах. Дисплазия ушных раковин с гипоплазией мочек и ямками на мочках в виде углублений по одной/ как проколы/. Удлиненное лицо. Низкий лоб. Монголоидный разрез глаз. Рот приоткрыт, выступают верхние центральные резцы. Кифосколиоз. Удлиненные пальцы. Плоскостопие. Деформация и врастание ногтей на 1 пальцах стоп выражено. Дерматоглифика сглажена. Наружные половые органы развиты правильно.

Были предложены и проведены исследования:

27.06.2019 Определение аномального метилирования гена FMR1 у пациентов мужского пола

02.10.2019 Хромосомный микроматричный анализ

Получены результаты:

Определение аномального метилирования гена FMR1 у пациентов мужского пола

Изменений, характерных для синдрома Мартина-Белл, не выявлено.



Хромосомный микроматричный анализ

Молекулярный кариотип (согласно ISCN 2016):  $4n(1-22) \times 2, (X, Y) \times 1$  /норма/

Секвенирование экзона /по науке/ - норма.

На основании анамнеза, фенотипа, клиники и развития, результатов проведенных исследований предполагается перинатальное поражение ЦНС. Убедительных данных за наследственную патологию не выявлено.

Рекомендации:

Наблюдение и лечение у невролога.

---

Врач генетик



Демина Нина Александровна

