

Пациент: ЗОЛОТАРЕВ ВАДИМ ВАДИМОВИЧ Дата и время посещения: 22.01.2024 13:37

МО: БУЗ УР "1 РКБ МЗ УР"

Профиль: генетике

Перед МСЭ.

Жалобы на задержку нервно-психического развития. Навыки самообслуживания не сформированы. Кушать сам не может. Начинает сам ходит по дому. Произносит некоторые слоги. Речи нет. Просьбы не выполняет не все.

От 3 беременности, 2х родов, протекавшей низкая плацентация, гипертония на последних сроках. Роды срочные 38-39 нед, Вес при рождении 2350 /50рост/ 32 о.гол ; оценка по Апгар 8-96 из р/д 4ГКБ 22.06.21-03.03.21 :В/утроб гипотрофия 3ст ВПР: гипоспадия головчатая форма. Гипоксическая поражение ЦНС. ВЖК 1ст. 2хстор . Гидроцефальный синдром. Синдром дезадаптации ссс. ООО. Аневризма МПП.хсн0

Развитие: НПР -держать голову с 4хмес, переворачивается.

Перенесенные заболевания: не болел

Родители: Мать-32,проф.вред-ть отриц, хр.пиелонефрит

Отец-30,проф.вред-ть отриц, пр.здоров

Сибсы: сынблет-здоров

Наследственность не отягощена Брак неродственный

Рост88/10,400 Вес /43 О.гол Телосложение правильное, пропорциональное . Голова округлой формы, высокий лоб. Пониженного питания. Глазные щели симметричные. Высокая переносица. Диспластичные ушные раковины. Высокое арковидное небо. Сосковидный гипертелоризм. Мышечная гипотония. Мраморная окраска кожи.

НПР: Мыш.тонус снижен. Движения активные и пассивные в руках и ногах сохранены. Сухожильный рефлекс с рук, ног равные, вызываются. Сам сидит, садится, играет игрушками. Некоторые просьбы выполняет. Стоит неуверенно

эндокринолог 7.12.2023:БЭН выраженная. Хром.патология q плеча хр. 7

невролог 5.12.2023 :РОП ЦНС,на фоне хромосомной патологии делеция q плеча хромосомы 7 дистальнее сегмента q34 , смешанная умеренная форма гидроцефалии с преобладанием внутренней по данным СКТ ГМ от 3.12.2021. Вторичный миопатический с-м, задержка психо-моторного и речевого развития на 7 эпикризных сроков

кардиолог 19.12.2023: миокардиодистрофия .ХСН0 ФК1.

дет.уролога7.12.2023 :Рефлексирующий мегауретер с 2х сторон

кариотип МГК г.Ижевск : от 07.09.21:46,XY,del(7)(q34)

46,XY,del(7)(pter->q34)

мужской кариотип с утратой хромосомного материала q плеча хромосомы 7 дистальнее сегмента q34

консультировались в г.Москва МГНЦ им. Бочкова

кариотип родителей:

папа 46,XY-нормальный мужской кариотип(г.Москва)-см.вкладыш

мама 46,XX нормальный женский кариотип (г.Москва)-см.вкладыш

ребенок:кариотип от 07.09.21:46,XY,del(7)(q34)dn , мужской кариотип аномальный несбалансированный: делеция длинного плеча хромосомы 7, возникшая de novo.

Диагноз: Хромосомная патология не сбалансированная -делеция q плеча хромосомы 7 дистальнее сегмента q34, возникшая de novo.

РОП ЦНС,на фоне хромосомной патологии делеция q плеча хромосомы 7 дистальнее сегмента q34 , смешанная умеренная форма гидроцефалии с преобладанием внутренней по данным СКТ ГМ от 3.12.2021. Вторичный миопатический с-м, задержка психо-моторного и речевого развития на 7 эпикризных сроков, Рефлексирующий мегауретер с 2х сторон

Рекомендации:

- 1)наблюдение невролога, уролога, кардиолог
- 2)осмотр в МГК через 1год

