

Пациент: ДУЛЕСОВА ВАЛЕРИЯ ИВАНОВНА

Дата и время посещения: 25.06.2025 10:04
МО: БУЗ УР "РДКБ МЗ УР"
Профиль: генетике

Жалобы:

не сидит, не ходит, речи нет. Пришли с результатами секвенирования экзона.

Анамнез жизни:

от 26 ЭКО, на фоне опоясывающего герпеса в 36н, отеков. Роды в 38н, вес-3450/53см, 8/96. Из р/дома переведена в ОПН, д-з: Неонатальная желтуха.

На грудном вскармливании. В весе прибывает хорошо.

НПР: с задержкой. Судороги: +, получает п/судорожную терапию, неполная мед ремиссия.

Перенесенные заболевания: ОРВИ.

Наследственность: мама- здорова,, инженер, папа- здоров, каменщик, дочь-16л, здорова.

Брак второй неродственный.

Анамнез заболевания:

до 6 мес развивалась по возрасту. В возрасте 6 мес ОРВИ, температура до 38. Лечились амбулаторно. Через 1 неделю после выздоровления прививка АКДС. 10 января появились приступы с потерей сознания. Госпитализирована в ОПН, д-з: ППГИП цнс. Герпетическая инфекция?. Синдром глазодвигательных нарушений, Подкорковый синдром. Двухсторонний пирамидный синдром. Фокальная неуточненная эпилепсия. ЗПМР.

На приеме впервые.

Объективный статус:

вес-9кг. Пропорционального телосложения. пониженного питания. голова микроцефальной формы 43,5 см., б/р-закрыт, эпикант. Сходящееся косоглазие. Тоны сердца ритмичные, чсс- 115 уд в мин. Живот мягкий печень по краю реберной дуги. Мышечный тонус снижен. Сухожильные рефлексы снижены. Половое развитие по женскому типу.

Офтальмолог: ангионейропатия сетчатки ОИ,

МРТ г/м: признаки гипомиелинизации, признаки в/ч гипертензии.

Невролог: ПГИП цнс. Гипомиелинизации г/м по МРТ. Синдром нарушения глазодвигательных функций. Умеренный подкорковый синдром. Двухсторонний пирамидный синдром. Фокальная структурная эпилепсия. Дегенеративное заболевание цнс?.

Полное секвенирование экзона. Выявлен ранее не описанный вариант нуклеотидной последовательности в гене PTPN23, приводящий к потере одной а/к в 1445 позиции белка без сдвига рамки считывания. Гомозиготные и компаунд-гетерозиготные варианты в данном гене описаны у пациентов с нарушением развития н/с.

Диагноз основной (расшифровка):

Дегенеративное заболевание цнс? Гетерозиготная мутация в гене PTPN23.

Заключение:

Рекомендовано: - наблюдение невролога, офтальмолога

- полное секвенирование генома

- повторный осмотр с результатами.



ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 10905976223956963241999682909297775

Владелец: Алабужева Людмила Васильевна

Действителен: с 06.06.2024 по 30.08.2025

ФИО: Алабужева Людмила Васильевна