

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА"

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

Подари ЗАВТРА!
29.09.2023
Тяжелобольным детям Удмуртии

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Номер карты: 36485/2023
Кузьмина Юлиана Артемовна

Причины консультации:
Синдром де Ланге?

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Дата приема 29.09.2023

Девочка, 1 г 5 мес. Имеет старшую сестру по матери. Единственный случай в роду. У отца односторонняя тугоухость.

От беременности, протекавшей с угрозой прерывания на раннем сроке, НКИ во втором триместре, стрессами, маловодием, ЗВУР, анемии, абсолютно короткая пуповина. Роды самопроизвольные на 37 неделе. Вес 2280/44. ОГ 30см Закричала сразу. ОША 8/8 б В роддоме состояние неудовлетворительное. была вялой, слабой. Переведена в больницу. Выписана домой в 2 недели под наблюдение невролога. По скринингу заподозрена тугоухость. Выявлено ООО.

Дома была сонливой спокойной. Грудь стала брать с месяца после подрезания уздечки языка. Наблюдается у сурдолога. В настоящее время сенсоневральная тугоухость 4 степени. Сидит с 1 г 3 мес, ползает с 1 года, встает и ходит вдоль опоры. Начинает ходить сама. Лепечет. Играет в простые игры. Судорог не было. Зрение сохранено. МРТ ГМ - гипоплазия мозолистого тела. Кариотип 46,XX.

Жалобы: задержка психомоторного развития

Фенотип: Рост 70 Вес 6,5 кг ОГ 41 см Гиперактивна при осмотре. Маленькие кисти и стопы. Лицо характерное с гипоплазией периорбитальной области, дугообразными бровями, вздернутым носом и сглаженным фильтром. Губы тонкие, опущенные углы рта. Поперечные складки ладоней. Гипотония. Мраморность кожи. Легкая дисплазия ушных раковин.

Клинический диагноз: Синдром Корнелии де Ланге. Состояние гетерогенное.

Для поиска генетического дефекта показано секвенирование полного экзона на внебюджетной основе по желанию семьи.

Были предложены и проведены исследования:

29.09.2023 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика

Рекомендации:

Наблюдение и лечение у педиатра, невролога, кардиолога.

Обращение в органы МСЭ по месту жительства с целью определения нарушения основных категорий жизнедеятельности.

Врач-генетик

Демина Нина Александровна

