

НОБУ/2018г.

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР"

Подари ЗАВТРА!

Тяжелобольным детям. Удмуртия

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

28.05.2018

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Кортаев Алексей Викторович (04.09.1974)  
Кортасва Татьяна Сергеевна (06.03.1982)  
Кортасва Юлия Алексеевна (06.11.2012)

Причины консультации:

Задержка психоречевого, моторного развития

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Кортасва Юлия Алексеевна, (5,5 лет), консультирована по вопросу уточнения диагноза.

Жалобы на задержку психоречевого, моторного развития.

Родословная наследственной патологией не отягощена.

Родители не состоят в кровном родстве.

Ребенок от 1-й беременности (после 2 лет бесплодия), протекавшей на фоне артериальной гипертензии с 1 триместра (допегит), повышенного риска хромосомной патологии плода, выявленной во время пренатального скрининга - ХГЧ 2,485 МоМ, РАРР-А 0,415 МоМ, проведен плацентоцентез -

46,XX,del(5p12). От преждевременных оперативных родов (преждевременное излитие ОВ, артериальная гипертензия) на 36 нед. Родилась с длиной 49 см, массой 2700 г, с оценкой по шкале Апгар 8/9 баллов. На 1 сутки апноэ, переведена в реанимацию. При рождении выявлен ВПС: ДМЖП, ДМПП. После реанимации переведена в септическое отделение ГКБ 4 г. Ижевска с ds:

Внутриутробная пневмония. ДН I ст. Через месяц выписана домой.

Грудь не брала.

Моторное развитие - держит голову с 5 мес., сидит с 8,5 мес., ходит с 1,5 лет.

Психоречевое развитие - до года гуление, к году произносила несколько слов, к 1,5 г. слова пропали.

Фразовая речь с 4 лет. Сейчас говорит неплохо, путает окончания.

Обращенную речь понимает, просьбы выполняет.

Навыки опрятности сформированы не полностью.

Посещает логопедический коррекционный детский сад.

Судорог не было.

Слух, зрение в норме.

Кариотип мамы 46,XX нормальный женский, кариотип отца 46,XY нормальный мужской.

На приеме рост 116 см (80 проц.), 16,5 см (8 проц.), окружность головы 50,5 см (35 проц.). Отмечается астеническое телосложение, высокий лоб, широкая плоская переносица, эпикант, готическое небо, узкие плечи, гипермобильность суставов, вальгусное плоскостопие.

Есть черты хромосомной патологии.

Закключение: Задержка психомоторного развития. Хромосомная патология?

Закключение: Задержка психомоторного развития. Хромосомная патология?

Были предложены и проведены исследования:

Подари ЗАВТРА!

Тяжелобольным детям. Удмуртия

28.05.2018 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

28.05.2018 Взятие крови из периферической вены

28.05.2018 Исследование клеток крови для определения кариотипа методом дифференциальной окраски хромосом при различных генетических нарушениях

Получены результаты:

Подари ЗАВТРА!  
Тяжелобольным детям Удмуртии

Рекомендации:

1. Наблюдение педиатра;
2. Наблюдение психолога, психиатра;
3. Занятия с логопедом;
4. Наблюдение ортопеда, занятия ЛФК;
5. При нормальном значении назначенного анализа - проведение хромосомного микроматричного анализа (проводится на внебюджетной основе);
6. Повторная консультация генетика по результату обследования.



Врач генетик



Анисимова Инга Вадимовна