

Пациент: ПОПКОВА Юлия Даниловна

Дата рождения: 02.07.2024

Адрес проживания:

Жалобы:

на шумное дыхание с рождения, самостоятельно не ходит, речи нет, . Перед МСЭ,

Анамнез жизни:

от 16, на фоне ковида в 1 пол. хламидиоза, анемии, токсикоза. Род в 39 нед, вес-3120/53см, 8/96. Из р/дома выписана домой на 4 сут в удовлетворительном состоянии.

На искусственном вскармливании. в весе прибывает плохо

.НПР: голову держит с 4-5 мес, самостоятельно не ходит, сидит с 1 года, игрушками интересуется, . узнает близких, на имя не откликается. речи нет.

Судороги: фебрильные однократно в 2024г.

.Перенесенные заболевания: ОРВИ.

Наследственность: мама- здорова, машинист, папа- здоров, кинолог, служил.

Анамнез заболевания:

В возрасте 1 мес. мама стала отмечать шумное дыхание, нарушение сна, беспокойство. Обратились в ЛОР отделение, д-з: Вр стридор. Ребенка госпитализировали 4 ГБ, д-з: ОРВИ, острый бронхит. Тимомегалия. Вр стридор. ВПР гортани?.

Консультирована генетиком, д-з: Вр стридор. Из 4 ГБ переведена в РДКБ для дальнейшего обследования. Назначена повторная консультация генетика, взята кровь на кариотип-46,xx, del(5)(p14).

Объективный статус:

вес-11,5кг, рост-86см. Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. .Голова округлой формы 45см, 6/р- закрыт, эпикант, раздвоение правой мочки уха, фильтр короткий, шея короткая, поперечная борозда на левой ладони, запавшая переносица Со стороны внутренних органов- шум на верхушке, чсс-105 уд в мин. Половое развитие по женскому типу.

ТМС(сухие пятна крови)- патологии не выявлено.

Кардиолог: ВПС: ДМПП небольшой. Синусовая брадиаритмия.

СКТ г/м: картина резидуальных изменений г/м. Умеренная наружная гидроцефалия. субарахноидальная киста лобной доли справа.

Ларингоскопия: деформация надгортанника.

СКТ гортани: данных за ларингомалицию не выявлено.

Ортопед: Плоско-вальгусные стопы.

Невролог: Умеренный смешанный тетрапарез . Умеренный синдром гипервозбудимости.

Кардиолог от 04.2024г. ООО. ЛХЛЖ. Синусовая аритмия.

Кариотип-46,xx, del(5)(p14).

Логопед: Системное недоразвитие речи 1 ур.

Хирург: Врожденная ларингомалиция.

Диагноз основной (расшифровка):

Q93.4. Делеция короткого плеча хромосомы 5.

Заключение:

Рекомендовано: - наблюдение невролога, педиатра, кардиолога

- повторный осмотр по необходимости.

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат

Владелец

Действителен

Ф.И.О.

