

Выписка Зубкова Злата Анатольевна

Обратились в МГК в 7 лет с жалобами на рост волос на лобке с 6 лет, началось подмышечное оволосение, уплотнение молоч. желез. Позже появились жалобы на плохое усвоение учебного материала. С программой справляется плохо. Появилась злоба к родителям и детям.

От 1 беременности (была подсадка 2х эмбрионов), ЭКО, 1 родов, протекавшей УПБ в 6, 12, 18 нед, умер. маловодие, гипертонии, хр. в/утр гипоксии плода, ИЦН. ПлНед.

Роды кесарево 37-38 нед, Вес при рождении 3120 / 52рост/37 о. гол; оценка по Апгар 8-86
Из р/д на 2й этап выхаживания: С-м дезад-ии ССС, частич. с/вентр. э/систолии. ООО. Конъюг. желтуха лег. ст. Отечный с-м. Пиелозектазия.

Развитие: НПР до 1 года по возрасту

Перенесенные заболевания: серозн. менингит в 3 года. удалены аденоиды. ОРВИ. Травма неба оперирована.

Родители: Мать-36, пр. здорова, менст. с 11-10 лет. Отец-нет данных. Наследственность не отягощена

Стац. лечение в РДКБ г. Ижевск дет. отделение 31.01.18: Преждевременное изолированное телархе?

Подострый уретрит. Оксалурия? Дислалия. Амблиопия сл. ст. обоих глаз неясной этиологии.

Гиперметропия сл. сл. лев. глаза. Ангиопатия сетч. обоих глаз

рентген кистей 6.11.18 ГКБ №8: костный возраст соответствует 9 г. (паспортный 7 лет)

гинеколог 8.11.18: Преждевременное половое развитие.

кариотип от 11.12.18: 46, XX, (GTG)- хромосомной патологии не обнаружено.

6.03.19: МРТ: Патологических изменений органов малого таза не выявлено.

СКТ 11.12.18: Умеренная вн. гидроцефалия.

РДКБ г. Ижевск : 19.10.2020-27.10.2020: РОП ЦНС перинат. генеза в форме умеренного церебрастенического с-ма. Умеренная вн. гидроцефалия субкомпенсированная. Миопия.

эндокринолог 13.04.21: Конституциональная высокорослость. Не исключается с-м Сотоса

невролог 03.-4.21: РОП ЦНС, выраженный церебрастенический с-м. Хондроз ш/отд поз-ка, цефалгия, мыш-тонич с-м. вегетативная лабиность

МРТ 26.04.21: ПКБ: Патологических изменений со стороны гипофиза, г/м в настоящее время не выявлено

РКДЦ 19.04.21: Костный возраст 11 лет.

Об-но:

Рост 154/52 Вес Телосложение правильное, пропорциональное по женскому типу. Голова округлой формы, высокий лоб. Достаточного питания. Глазные щели симметричные. Эпикант. Уплощенная переносица. Намек на синофриз. Прогнатия. Короткая шея. Сосковый гипертелоризм.

Рост едичных волос в подмышечных впадинах. Рост волос на лобке. Гипермобильность межфаланговых суставов. Мыш. гипотония. Появились растяжки на бедрах. Нарушение осанки в грудном отделе поз-ка. Крупные кисти и стопы. Наружные половые органы: по женскому типу.

Ma3P3Ax2Me0

Диагноз: Преждевременное половое развитие. Не исключается с-м Сотоса, диф. д-з с с-м Уивера



Рекомендовано: 1) конс в МГНЦ РАМН

2) ДНК диагностика (полное секвенирование экзона – не входит в программу ОМС) к/я с рез-ми

