Осмотр генетика. Медико-генетическое консультирование (первичный) НИИАП

Пациент: Аккерманцев Никита Ярославович **№ карты:** 254213

Дата рождения: 15.02.2010 **Пол:** Мужской

Назначил: **Дата выполнения:** 18.11.2022

Исп. врач: врач-генетик Мелоян Арменуи Вааановна **Время выполнения:** 12:59

Организация: Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Ростовский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации (НИИАП)

Адрес: Ростовская обл, Ростов-на-Дону

Телефон:

Жалобы

Жалобы на: Жалобы на нарушение памяти, регресс ранее приобретенных навыков, приступы агрессии.

Анамнез заболевания

"Начало заболевания: Ребенок от 2 бер, 1 срочных родов. При рождении 3500/55, ранее моторное развитие согласно возрасту. С рождения наблюдается у невролога с диагнозом: ПНДНС, гипертензивно-гидроцефальный синдром, синдром пирамидной недостаточности. Ранее моторное развтие согласно возрасту. Первые слова в 1 год. До 7 лет наблюдался у логопеда. С 9-10 лет отмечалось нарушение памяти, сложности с учебно-программой, выраженная утомляемость, появились стереотипии, начал жаловаться на частые головные боли, появились страхи. С течением времяни вышеописанне симптомы усиливаются, С 2020 года отмечается постепенный регресс ранее полученных навыков.; Доп методы исследования: МРТ гм от 2019 - МР-признаки глиозных изменений белого вещ-ва головного мозга МРТ гм от 2022 - мелкоочаговые превентрикулярные изменения, небольшая превентрикулярная лейкопатия (резидуального генеза). ТМС ЛБН - показатели в пределах референсных значений

Анамнез заболевания

Начало заболевания: Газовая хроматография плазмы крови (ОДЦК) - показатели в пределах нормы

ТМС ЛБН-3 (МПС 3,4,6,7 тип, НЦЛ - 1 тип);

Анамнез жизни

Родословная: Родословная отягощена по материнской линии: двоюродный брат инвалид детства (аутизм)

Заключение

Обоснование диагноза: На основании предоставленных данных представляется возможным подозревать наследственное нейродегенеративное заболевание у ребенка.

рекомендовано дообследование.; Диагноз: Наследственное нейродегенеративное заболевание

Рекомендации

Рекомендовано: 1. Целесообразно с целью уточнения этиологии заболевания проведение исследование Полное секвенирование генома - данные исследования проводятся в коммерческих лабораториях и не проводятся в медицинских организациях МЗ РО, поэтому проведение данного исследования на усмотрение пациента и за счет средств пациента.

2. ТМС
3. Церулоплазмин крови
4. Медь в суточной моче
5. Наблюдение невролога, психиатра
6. Явка к врачу-генетику с результатами анализов

МКБ-10 коды

1. Основное заболевание (Прочее) (Заключительный клинический диагноз) G31.9 Дегенеративная болезнь нервной системы неуточненная

Подпись врача: врач-генетик Мелоян Арменуи Вааановна

Мелоян Арменуи Вааановна
Врач-генетик