

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

23.10.2023

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Номер карты: 40084/2023

Бабулина Ярослава Сергеевна (27.12.2019)

Бабулина Виктория Олеговна (25.09.1989)

Причины консультации:

Уточнение диагноза

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Дата приема 23.10.2023

Генеалогический анамнез: пробанд - девочка, 3 года 9 мес., есть родная сестра 5 лет и единоутробная сестра 12 лет, здоровы. Брак родителей неродственный. Национальность - русские. Первый случай в семье.

Жалобы: задержка психоречевого развития, запоры.

Анамнез: от 3-й беременности, протекавшей на фоне токсикоза в 1-2 тр, компенсированной медикаментозно АГ, по результатам 1 скрининга был высокий риск с-ма Дауна, НИПТ (Хеликс) - отрицательно, кариотип 46,XX. Роды в 37 нед., КС (рубец на матке). При рождении: 45/2780, ОЩА 8/9 б.

Выписаны на 5-е сутки. Раннее моторное развитие: голову держит с 2 мес, переворачивается с 6 мес, сидит с 10 мес, ходит с 1 года 6 мес. Психоречевое развитие: есть отдельные слова (около 10), плохо выговаривает, фразовой речи нет. Обращенную речь понимает на бытовом уровне. Судорог не было. С другими детьми играет, интерес проявляет. Пищевой интерес есть, но иногда отказывается от еды. Навыки самообслуживания развиты. Со слов мамы, с 1 года перестала обращать внимание на обращение, сейчас реагирует. Имеется положительная динамика.

С 2 месяцев наблюдается неврологом - ПП ЦНС, с-м задержки моторного развития, синдром двигательных нарушений, миотонические расстройства как ГПП ЦНС.

Невролог 06.2023 - Темповая задержка речевого развития. ЗППР. С-м дисплазии соедин. ткани.

Невролог 08.2023 - ЗППР, ОНР 1-2 ур?, сенсо-моторная алалия.

Результаты ранее проведенных исследований:

Зрение и слух - норма.

Кариотип - 46, XX.

ЭЭГ от 2021 года - эпи-активности нет.

МРТ ГМ - не выполняли.

УЗДГ от 2022 года - Церебральный кровоток не нарушен. Ход ПА в костном канале волнообразный.

Ротационные пробы не изменяют кровоток по ПА.

УЗИ ОБП и почек - норма.

ТМС - незначительные неспецифические изменения.

Орг. к-ты мочи - в пределах нормы.

Данные осмотра: окр. головы - 49 см (-0,82 SD), рост - 96 см (-0,74 SD), масса тела - 14,2 кг (-0,26 SD имт). Фенотип: высокая линия роста волос, выступающие лобные бугры, широкий лоб, верхняя губа по типу "лук купидона", длинный фильтр. Гипермобильность мелких суставов кистей.

Заключение: на основании данных анамнеза, клинического осмотра нельзя исключить наследственную патологию. Необходимо повторить ТМС крови и анализ мочи на орг. к-ты в связи с выявленными ранее неспецифическими изменениями.

Назначенные исследования:

Газовая хроматография образцов мочи.

Тандемная масс-спектрометрия.

Задержка психоречевого развития (F89 Расстройство психологического развития)

Диагноз: неуточненное)

Рекомендации:

1. Рекомендуется проведение Хромосомного микроматричного анализа (на настоящий момент в МГНЦ не проводится). При отсутствии хромосомного дисбаланса - секвенирование полного экзона, либо секвенирование полного генома (вместо двух предыдущих анализов). Все анализы проводятся на внебюджетной основе. Консультация генетика по результатам (в рамках телемедицинской консультации в МГНЦ или по м/ж).
2. Наблюдение педиатра, невролога.
3. Занятия с нейропсихологом, логопедом, дефектологом.
4. Выполнить МРТ ГМ, прислать на почту регистратуры (registratura@med-gen.ru).
5. Сдать б/х анализ крови - расширенную липидограмму.

Врач-генетик



Воскания Анаит Эдуардовна

