



ГБУ РО "КДЦ "Здоровье" в г. Ростове-на-Дону
344002, г. Ростов-на-Дону, пр. Ворошиловский, 61/23
тел. (863) 2-222-333
web: www.center-zdorovie.ru

РЕКОМЕНДАЦИИ

ОМС

Дата приема: 20.03.2023 Номер карты: 994731445/08

Пациент: Беспаленко Дарья Михайловна
Доктор: Князев Дмитрий Александрович

Приём детского генетика

Диагноз по мкб: {Q99.9} Хромосомная аномалия неуточненная {Открыт } (Хроническое, известное ранее)

Диагноз клинический: на момент консультации нельзя исключить Синдром Коффина-Лоруй? возможно другая синдромальная патология? Делеционная дупликационная? Фенотип пациента: мясистые ладони, гипермобильность суставов (по шкале Бейтона 6 баллов из 9), глазной гипертелоризм, эпикант, выраженный С образный кифосколиоз, широкое расстояние между зубами.

Диагноз сопутствующий: Эпилептичность по данным ВЭЭГМ в анамнезе. Интеллектуальная недостаточность (79) негативная динамика

Рекомендации: 1. Повторная консультация по результатам исследования.

2. Целесообразно проведение исследования: Полнокзозомное секвенирование, хромосомный микроматричный анализ данные исследования не проводятся в ГБУ РО

3. Наблюдение у невролога и психиатра по м/ж

4. Уточнение данных семейного анамнеза

Врач * Князев Дмитрий Александрович

