



000 «ГЕНОМЕД»

ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр. адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50/2, стр. 1
Факт. адрес: 344018, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, Октябрьский район, ул. Козлова 65б

ИНН/КПП 7701759381/770101001, ОГРН 1077763509977

+7 800 333-45-38
office@genomed.ru
www.genomed.ru

Консультация генетика.

Пациент: Брежнев Семен Евгеньевич

Дата приема: 05.05.2024

Жалобы: Жалобы на ЗПРР.

Родословная, со слов матери, отягощена по отцовской линии: у сестры отца эпилепсия,

Анамнез болезни:

При рождении 3260/51. Раннее моторное развитие согласно возрасту. При рождении врожденная косолапость слева. С раннего возраста наблюдается у невролога. До 3,5 лет наблюдался с диагнозом ППЦНС, ЗПРР. С 5 лет наблюдается с диагнозом атипичный аутизм, к 7 года диагностирована легкая умственная отсталость. Речь развита, при разговоре использует простые предложения, присутствует эхолалия, отмечаются стереотипии. С детьми на контакт идет охотно, однако, быстро теряет интерес. Наблюдается у кардиолога – ООО, ДХЛЖ

Осмотр: Без грубой сognальной диспластики

Заключение: На основании предоставленных данных не представляется возможным достоверно исключить наследственную этиологию заболевания. Необходимо дообследование.

Диагноз: Q99.9 Медико-генетическое консультирование, ЗПРР, РАС.

Рекомендации:

1. Полное секвенирование генома
2. Наблюдение логопеда, дефектолога, нейropsихолога
3. Явка с результатами анализов

Врач-генетик: Медоян А.В.

