

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

27.11.2019

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Чупин Илья Николаевич (26.03.2018)

Причины консультации:

Задержка психомоторного развития

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Мальчик, 1 г 7 мес. Единственный сын у родителей.

Беременность протекала с гестозом, преэклампсией тяжелой степени. Роды путем кесарева сечения из-за состояния матери на 36 неделе. С 34 недели отмечали ЗВУР у плода по УЗИ. Вес 2190/45

Закричал не сразу. ОША 5/7 6. Первые сутки ИВЛ. Переведен в ОПН на 7 день с диагнозом: ВУИ, вр. пневмония, ДН 3 ст, вр. конъюнктивит. Сочетанное поражение ЦНС, о. период, церебр. депрессия, МАРС, РДСН, средней степени тяжести. Геморрагический синдром. Полицитемия. Кариотип 46,XY.

Активность лизосомных ферментов по скринингу - норма. Выписан домой в 1,5 месяца под наблюдение невролога. С 6 месяцев стали замечать задержку в психомоторном развитии и гипотонию.

Поворачивается на живот с 8 месяцев, садится с 1 года, ползает с 1 года. Встает и ходит у опоры.

Пытается ходить сам. Лепетал хорошо. Появляется указательный жест. Может выразить свое желание.

Первые зубы с 10 мес. В настоящее время 6/4 зубов. Слов или частей слов нет, но звуков много.

Судорог не было. Зрение и слух сохранены. Пытается есть сам, жует слабо. Не одевается. На горшок не просится. Играет в простые игры. По картинкам не показывает животных. Выборочно выполняет отдельные команды. ВПС нет. Динамика развития медленная положительная. Оперирован по поводу паховой грыжи в 1,5 года.

Жалобы: задержка психомоторного развития, гипотония.

Фенотип: Рост 80 вес 10,8 ОГ 49 см. На осмотр реагирует плачем. Голова долихоцефалической формы с выступанием лобных бугров, сужением лба. Кости черепа плотные, б.р. 2x2 см Редкие тонкие волосы. Дисплазия низкопосаженных ушных раковин. Гипоплазия надбровных дуг. Скрытый эпикант.

Сглажен фильтр. Высокое небо. Гипоплазия нижней челюсти. Проксимальное смещение 1 пальцев кистей, легкая клинодактилия 5 пальцев кистей. Гипоплазия ногтей. Дерматоглифика и наружные половые органы б/о.

На основании фенотипа и развития предполагается микроструктурная аномалия хромосом или редкий моногенный синдром.

Были предложены и проведены исследования:

20.11.2019 Одномерный электрофорез ГАГ мочи (Мукополисахариды независимо от типа)

Рекомендации:

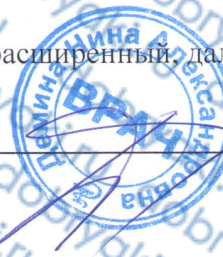
Показан хромосомный микроматричный анализ расширенный, далее секвенирование клинического экзона или полное секвенирование генома.

Рекомендации:

Показан хромосомный микроматричный анализ расширенный, далее секвенирование клинического экзона или полное секвенирование генома.

Врач генетик

Демина Нина Александровна



получены результаты:

Рекомендации:

Наблюдение и лечение у невролога.

Показан хромосомный микроматричный анализ расширенный, далее - секвенирование клинического экзона.



Врач генетик

Демина Нина Александровна