

ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Ленина д.55

Телефон: +7 (383) 210-93-04;

+7 (383) 343-99-24;

Дата обращения: 14.11.2024 Пациент: Дариенко Елена Сергеевна

Дата рождения: Возраст: 11

Жалобы: на головные боли, повышенная утомляемость, тики, вокализмы, нарушение осанки

Направлена на консультацию педиатром с диагнозом: Поликистоз?

Анамнез: Ребенок от 3 беременности, 2 родов. Беременность протекала на фоне гестоза, аритмии. По УЗИ плода на 32нед, поликистоз почек. Роды на сроке 39-40нед, экстренное к/сечение. Вес при рождении 4500г, длина 58см, по Апгар 9б. Выписана на 5 суток.

По УЗИ ОБП на первом месяце жизни диагностирован: поликистоз почек.

На первом году жизни развивалась по возрасту: Голову начала держать в 2 мес, села в 6 мес, пошла к году, первые слова к году.

С 5 лет наблюдалась у невролога с диагнозом: ЗНПР.

Динамически наблюдается у нефролога с диагнозом: поликистоз почек доминантного типа.

УЗИ почек и мочевого пузыря от 29.04.13г. - поликистоз почек, увеличение размеров левой почки, паренхима утолщена с 2х сторон, гиперэхогенно, равномерно, косвенные признаки воспалительного процесса в почках.

Антинуклеарный фактор от 14.08.24г. - 1:320.

Антитела к деамидированным пептидам глиадина IgA - 18,08 (реф. 0-12,5), IgG - 53,78 (0-12,5).

АТ к тканевой транслугтаминазе IgA - 1,7, IgG - 1,7.

ФЭГДС от 15.08.24г. - Гастродуоденит. Эндоскопические признаки целиакии.

МРТ 20.08.24г. - МР признаки кисты простой s1 печени, немногочисленные простые мелкие кисты правой и левой почек, перегиб желчного пузыря.

Ревматолог от 07.08.24г. - Недифференцированная мезенхимальная дисплазия СТ.

Консультация невролога от 25.07.24г. - Расстройство адаптации пубертатного периода. Синдромы тревожности, эмоциональной лабильности, импульсивности, вегетативной дисфункции с нарушением толерантности к физической нагрузке.

Семейный анамнез: Имеется сибс: 2016г. - муковисцидоз? У бабушки по материнской линии кисты печени, поджелудочной, почек, головного мозга.

Объективно: Вес=51кг. Рост=163см.

Состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Телосложение правильное. Кожные покровы обычной окраски, фолликулярный гиперкератоз, умеренной влажности. Живот мягкий, б/б, печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул оформленный, регулярный. НПО сформированы правильно по женскому типу.

Диагноз: Z13.8 Поликистоз почек, наследственный?

Сопутствующий диагноз: Целиакия.

Рекомендовано:

- Обращение в учреждения федерального уровня выполняющие медико-генетические исследования (например: в генетическую клинику ФГБНУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН г. Томск, либо ФГБУ МГНЦ им. академика Бочкова Н.П. г. Москва) для поиска-молекулярно-генетического дефекта, для уточнения дальнейшей тактики ведения и лечения пациента.

- Безглютеновая диета

- Динамическое наблюдение невролога, нефролога, гастроэнтеролога, педиатра

- Повторная консультация генетика с результатами обследования

Дополнительная информация:

Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, законный представитель информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование генома. Данные виды исследования не входят в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадько Артемом Викторовичем, 8 (913)914-41-24 / 8(913)904-69-93 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования или ООО «Геноме» 47 (383) 247-97-32. пн-пт: 8:00-18:00 или в любую другую компанию оказывающую данный вид услуги

Врач: Мурзаханова Н.А.

