

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ВЛАДИМИРСКОЙ ОБЛАСТИ
«ОБЛАСТНАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА»
Судогодское шоссе д.41 г.Владимир, 600023



Протокол
телемедицинской консультации
ГБУЗ ВО "Областная клиническая больница"

Дата проведения	11.02.2025	Время	16:00	Формат ТМК	врач-врач
Номер запроса		МО (направившая запрос)	ГБУЗ ВО «Областная детская клиническая больница»		
Ф.И.О пациента	ГЕИН ПАВЕЛ МАКСИМОВИЧ		Дата рождения	2025г	Пол Муж.

Диагноз основной и его осложнения (клинический и код МКБ)	множественные врожденные пороки развития: гипертрофическая неструктурная кардиомиопатия, порок развития левого главного бронха		Сопутствующие заболевания (клинический и код МКБ)	г.г.о церебральная ишемия 1 степени. Синдром двигательных нарушений Р 39.9 Инфекция специфическая
Цель консультации	Уточнение диагноза	Да	Дополнительные вопросы	необходимость проведения полного геномного секвенирования
	Рекомендации по лечению	Да		
	Возможность госпитализации	Нет		
Профиль консультации	Медицинская генетика		Пациент представлен на консультацию врачом (Ф.И.О, специальность, должность)	Брундакова Е.Н.
Жалобы (со слов пациента, со слов лечащего врача)	множественные стигмы дизэмбриогенеза			
Анамнез заболевания (со слов пациента, со слов лечащего врача)	Ребенок от 3-ей беременности. В анамнезе двое родов, данных о здоровье преведущих детей нет. Во время беременности не наблюдалась, не обследовалась. От ребенка отказалась (причина отказа не известна).			
Дополнительные сведения	НСГ от 14.01.25г эхопризнаки ишемического повреждения перивентрикулярных зон, УЗИ внут органов от 14.01 грубой эхопатологии не обнаружено.УЗИ сердца от 14.01.25г эхограмма кардиоии. Косвенные признаки легочной гипертензии. ЭУО. УГ от 28.01- эхограмма гипертрофической кардиомиопатии. состояние тяжелое. Реакция на осмотр снижена. Двигательная активность низкая. Стигмы дизэмбриогенеза(долихоцефалическая форма головы. Короткая шея, низкопасаженные уши). Кожа бледно розовая чистая. Дыхание через нос свободное. Одышка смешанного характера до 70 в мин. Дыхание пузырьное. хрипов нет. окулист от 10.02.25г глазное дно без патологии невролог от 10.02- Церебральная ишемия 1 степени. Синдром двигательных нарушений. Налюдение в отношении синдрома вялого ребенка. Эндокринолог от 6.02 в настоящее время данных за ВПН нет. гормональная заместительная терапия не требуется			
Данные объективного осмотра	КТ грудной клетки с контрастированием КТ признаки респираторного дистресс синдрома с признаками частичного разрешения. На всех сериях небольшое уменьшения диаметра устья левого главного бронха до 2 мм(правый 3-3.5 мм). Гипертрофия миокарда желудочков с сужением их полостей примерно стенка правого желудочка 10-11 мм, левого 7-8 мм, межжелудочковая перегородка 11-12 мм.			
Заключения специалистов	ОАК от 10.02.25г норма. ОАМ от 9.02.25г эритроцитурия. В б\х крови от 8.02- гипермагниземия 0.96 ммоль/л, кортизол снижен до 27.6 нмоль/л, АКГГ норма. Железо снижено до 17.6 мкмоль/л, АТ-ТГ 7 МЕ\мл повышен. КЩС от 6.02- норма лактат 0.83 ммоль/л. Уровень аммония 80 N-ug\dl прокальцитонин от 6.02 норма. б\х крови от 6.02 натрий 138.1 ммоль/л. калий 3.92 ммоль/л. кальций 1.28 ммоль/л. КФК 139 Е\л			
Представленные данные обследования	антибактериальная терапия(цефтазидим 65 мг 2 раза с 6.02 по настоящее время),противогрибковая терапия(флуканазол), биопрепараты (бифидум бактерин 5 доз 1 раз в рот)			
Данные инструментальных исследований				
Лечение с указанием названий лекарственных препаратов				

Заклучение специалиста (На основании представленных в медицинских документах данных анамнеза, объективного осмотра и объективного обследования установлен)	Диагноз: Гипертрофическая кардиомиопатия. В работе кариотипирование в ГБУЗ ВО ОКБ, кровь на ТМС, моча на органические кислоты, ферментная диагностика для исключения болезни Помпе в МГНЦ им.Бочкова г.Москва. Рекомендовано: Полногеномное секвенирование (лаб.Геноаналитика при поддержке благотворительного фонда)
Диагноз клинический(клинический и код МКБ)	
Рекомендации	

Врач-консультант:		
Ф.И.О	Специальность	Должность
Ирина Н.А.	врач-генетик	завед.МГК

Вопросы	Да	Нет
В результате ТМК уточнен ДИАГНОЗ		
В результате ТМК изменен ДИАГНОЗ		
По результатам ТМК рекомендовано дополнительное обследование		
По результатам ТМК рекомендован перевод в ГБУЗ ВО «ОКБ»		
По результатам ТМК направлен в Федеральное учреждение для проведения лечения		