



АНМО "СТАВРОПОЛЬСКИЙ КРАЕВОЙ  
КЛИНИЧЕСКИЙ КОНСУЛЬТАТИВНО-  
ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР"  
355017, г. Ставрополь, ул. Ленина, 304  
(8652) 951-951, 31-51-51, www.skldc.ru



Код: 3243332 Жеребцов Максим Денисович, М, 7 лет 4 мес.

Дата: 07.11.2023 Время приема: 10:38

Направление № 231107ГЕН (349)

42010200 Первичный прием (осмотр, консультация) врача-генетика.

В01.006.001

Семья с ребенком направлена на консультацию врача генетика по направлению врача Шлаковской РБ с целью уточнения диагноза.

Данные анамнеза и клинико-генеалогического исследования

занесены в генетическую карту № 87 от марта 2023г.

На приеме в возрасте 7 лет 4 мес.

Жалобы на задержку интеллектуального и психоречевого развития, трудности при вступлении в контакт, ходьбу на носочках, навязчивые движения в кистях по типу перекрещивания пальцев, помахиваний руками, избирательный аппетит, плохую прибавку в весе, гиперактивность, эмоциональную лабильность, позывы ко рвоте

при употреблении первых блюд периодически, частые ОРВИ, купероз кожи в области носогубного треугольника и спины.

За прошедший период времени мама отмечает некоторую положительную динамику в состоянии ребенка: стал более контактным, расширился рацион питания, увеличился словарный запас.

Находится под наблюдением психиатра, невропатолога.

Находится на индивидуальном обучении на дому по адаптированной программе 1 класса.

Со слов мамы, ребенок в настоящий момент на стационарном лечении не находится.

Из анамнеза:

от 1 срочных родов в возрасте 22 лет, с весом - 3150г, длиной - 53 см.

НПР до 12 мес. по возрасту, затем - с 2,5 лет после ОКИНЭ - ЗРР (разговаривает предложениями с 5 лет). Судорог никогда не было.

Из перенесенных заболеваний: ветряная оспа, хр. аденоидит, хр. тонзиллит, ОРВИ до 14 раз в год.

ЭПИДАНАМНЕЗ - не отягощен.

ОБЪЕКТИВНО:

Вес - 20,9 кг, рост - 118,5 см, окр. головы - 51 см.

Ребенок правильного телосложения, пониженного питания.

Кожные покровы и видимые слизистые чистые, обычной окраски.

Голова округлой формы.

Зубная формула соответствует возрасту.

Фенотип: диспластичные асимметричные слегка оттыперенные ушные раковины, типоплазия средней части лица, нежная складка под нижней



губой, единный корень II-III пальцев стоп.  
Носовое дыхание свободное.  
Живот в объеме не увеличен.  
В неврологическом статусе грубой симптоматики нет.  
Задержка интеллектуального и психоречевого развития.  
В контакт вступает. На осмотр реагирует адекватно  
Наружные половые органы развиты правильно по мужскому типу.  
Специфического запаха нет.

**ОБСЛЕДОВАНИЯ:**

Цитогенетическое исследование (кариотип): 46,XY - мужской, норма.  
Анализ крови на ФА от 24.04.2023г. - 0,95 нг/мл (норма до 2)

04.07.2023г. Ребенку выполнено исследование крови методом tandemной масспектрометрии в условиях лаборатории селективного скрининга г.Москва.

Данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

21.07.2023г. Выполнено исследование мочи на органические кислоты в условиях лаборатории НБО г.Москвы. В моче пациента повышена концентрация ряда метаболитов. Повышение их концентрации не является патогномичным для конкретного заболевания. Данные изменения могут носить вторичный характер.

30.10.2023г. По результатам молекулярного кариотипирования выполненного в условиях лаборатории ГЕНОАНАЛИТИКА г.Москва определен нормальный мужской кариотип - 46, XY.

Хромосомных микроаббераций типа делеций и дупликаций более 50 000 п.н. не обнаружено.

**ДИАГНОЗ:** Задержка интеллектуального и психоречевого развития.

Аутистический спектр расстройств поведения.

Гипотрофия 1 степени.

Диспластический фенотип.

Высока вероятность наследственного заболевания.

**РЕК-НО:**

-Наблюдение педиатром, неврологом по м/жит-ва;

-Проведение ДНК- панели "УО и расстройства аутистического спектра" в условиях

лаборатории ГЕНОАНАЛИТИКА г. Москвы (тел. : +7-988-949-14-73

(Станислав), тел. справочной 8-800-777-87-40 ) или в условиях лаборатории ГЕНОМЕД (Подольское шоссе 8 корпус 5, тел: 8-800-333-45-38 ) \*забор крови из вены (74990001) талон на 225 каб.;

-Первичный прием (осмотр, консультация) врача-генетика (42010200) - запись в ОМС

рег-ре в течение 6 мес.

Тел. справочной - 951-951 или 31-51-51

Тел.врача генетика (8-652)35-27-99, звонить с 10 до 11 часов, вт-пт

ВЫПИСКА ДАНА ДЛЯ ПРЕДОСТАВЛЕНИЯ ВО МСЭ.

