

государственное бюджетное учреждение
здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья
семьи и репродукции»
Центр охраны репродуктивного
здоровья подростков «Ювентус»
Новосибирская область, г.Новосибирск, ул.Декстера, 55

ГБУЗ НСО Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции

Медико - генетический отдел

Медико-генетическая консультация

Регистрационный номер: П27999/III3 (Пробанд) Ф.И.О.: Иванов Евгений Александрович
Дата рождения: 23 - 10 - 1970 Возраст: 52 г 6 м 29 д
Адрес: ,
Страховой полис: +
Направляет учреждение: ГБУЗ НСО ГKB №34

Жалобы на нарушение походки, частые падения на улице, снижение памяти, нечеткость речи, снижение слуха.

Анамнез:
Жалобы появились с 2011г после травмы, ухудшение состояния с 2015г.

- Наблюдается:
- терапевт (01-2023): Гипертоническая болезнь 1 ст. Артериальная гипертония 1 ст, риск 2, ХСН 0
 - сурдолог (06-2022): Нейросенсорная тугоухость 3 ст. Социально неадекватный слух
 - невролог (03-2023): Нейродегенеративное заболевание. Подозрение на мозжечковую атаксию

- Проведено:
- МРТ ГМ (08-2015г): МР-признаки полной формы синдрома Денди-Уокера с выраженной внутренней и наружной гидроцефалией. Атрофические изменения гемисфер мозга, мозжечка. Агенезия червя мозжечка. Вариантразвития Виллизиева круга. Гипоплазия правой позвоночной артерии.
 - МРТ ГМ (04-2021): МР-картина мальформации Денди-Уокера и выраженной внутренней и наружной заместительной гидроцефалии с признаками диффузных атрофических изменений вещества ГМ.
 - энзимодиагностика (05-2016, МГНЦ)- болезнь Нимана-Пика, тип С исключена
 - молекулярно-генетическое исследование (11-2022, поиск частых мутаций в генах СЦА типов 8,10,12,17,36)
 - частых мутаций не выявлено.

Наследственной отягощенности по моногенной и психоневрологической патологии не отмечается. Пробанд - единственный в семье.

У пробанда 2-е дочери (11л,18л)- здоровы.

На момент обращения:
походка атактическая, дизартрия, когнитивные нарушения, глотание не нарушено, титубация туловища, дисметрия при выполнении проб, нарушений функций тазовых органов нет.

Учитывая клиническую симптоматику, особенности течения заболевания, данные нейровизуализации:

Диагноз: Нейросенсорная тугоухость 3 ст. Социально неадекватный слух

G31.9 Дегенеративная болезнь нервной системы неуточненная.

ДДЗ: Спинаocerebellарная атаксиа?

- Рекомендовано:
- наблюдение терапевта, невролога (симптоматическая терапия), сурдолога
 - проведение молекулярно-генетического обследования.

В настоящее время данный вид обследования (Полногеномное секвенирование) в рамках бюджетного финансирования на территории Новосибирской области не проводится.

Рекомендовано обращение в федеральные Медико-генетические центры (ФБНУ МГНЦ им.Бочкова Н.П., г Москва, ул.Москворечье, 1 или Генетическую клинику НИИ Медицинской генетики, г.Томск, Московский тракт, 3) или в Благотворительные фонды.

22-05-2023

Шорина А.Р.

