

Дата: 15.01.2025

Полис ОМС: 77

Медицинское учреждение : Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы

Специализация: Врач-генетик

ФИО: ОГУРЦОВА К А

№ АКБ 210252-2024
МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Диагноз

Клинический Основной Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках (Q87.8 Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках), Острое, выявленное впервые в жизни

Дата постановки диагноза: 15.01.2025

Жалобы

Деформация в области грудной клетки. агенезия левой почки

Анамнез заболевания

Анамнез заболевания

Дополнительные сведения: Ребенок от 1й беременности, роды самостоятельные, вес-3330, рост-52 см., выписана на5й день, с рождения у ребенка определяется аномалия развития грудной клетки, ребер, реберных хрящей в области грудной клетки слева. Раннее развитие моторное по возрасту, речевое с задержкой, наблюдается у невролога, получает лечение с положительной динамикой. С 2года10 мес., пошла в детский садСо слов мамы у девочки синдром Жильбера.Наблюдается у ортопеда - с патологией ребер.

Объективный статус

Общие сведения: Общее состояние: удовлетворительное; Сознание: ясное; Дополнительные сведения: Вес-13600, рост-98 см.

Состояние костно-мышечной системы: Дополнительные сведения: деформация в области грудной клетки.

Состояние органов дыхания: Характер дыхания: везикулярное (нормальное)

Состояние сердечно-сосудистой системы: Ритм сердца: ритмичный; Тоны сердца: звучные

Состояние органов желудочно-кишечного тракта: Живот при пальпации: мягкий; Болезненность живота при пальпации: нет; Характер стула: склонность к запорам

Состояние мочеполовой системы: Мочеиспускание: не нарушено

;

Лабораторные исследования

Определение кариотипа 15.01.2025 10:08

Заключение

Врожденные аномалии ребер. Агенезия левой почки. Задержка психо-речевого развития.

Результат обращения: рекомендовано дополнительное обследование на базе КДО / стационара

Цель направления: консультация врача КДО в целях установления окончательного диагноза

Рекомендации

Наблюдение педиатра, невролога, ортопеда, урологаИсследование кариотипа.В плане геномное секвенирование.Родители информированы о возможности проведения ДНК диагностики для исключения синдрома ЖильбераКонсультация сурдолога - КСВПЗанятия с логопедом, нейропсихологомРекомендовано оформление инвалидности в комиссии МСЭ по месту жительства.

