


| | |
|--|--|
|  Республиканская Клиническая Больница | Государственное автономное учреждение здравоохранения «Республиканская клиническая больница министерства здравоохранения Республики Татарстан» |
| | Медико-генетическая консультация консультативной поликлиники |

420064, Республика Татарстан, г Казань, Оренбургский Тракт, д.138.
www.rkbrt.ru E-mail: mz.rkb@tatar.ru Тел.номер +7(843)231-20-02, +7(843)231-20-03

Первичный прием Врач-генетик - Кудряшова О. О.

**МЕДИЦИНСКАЯ КАРТА ПАЦИЕНТА, ПОЛУЧАЮЩЕГО МЕДИЦИНСКУЮ ПОМОЩЬ
В АМБУЛАТОРНЫХ УСЛОВИЯХ № 93473/23**

Пациент: Камалиева Алиса Айда- [REDACTED] 7лет
ровна

Адрес: Россия, 423832, Респ Татарстан, г Набережные Челны, [REDACTED]

Дата 29.01.2024 **Время осмотра** 08:55

Жалобы: : задержка психоречевого развития.

Анамнез заболевания: ТЧ ЕМ вым...
повторная явка в за кариотипом: МГК ранее консультировалась в МГК у зав отделением, направлена в МГНЦ им ак Бочкова клинически выставлен диагноз Тричера-Коллинза-Франческетти. Проведен анализ гена TCOF1 - патогенных вариантов не обнаружено.

Проведен анализ в МЦ Геномед от 25.03.2020 на синдром Вильямса: поиск делеций в регионе 7q11. - делеций/дупликаций не обнаружено.

Проведен кариологический анализ условий МГК РКБ GTG-окраска №886 от 29.12.23

Кариотип 46,XX (11) - нормальный женский кариотип

Анамнез жизни: пиелонефрит, гипотиреоз, ожирение 1 ст. моторная алалия. аномалия Арнольда Киари; Перенесенные заболевания: Заболевания печени, почек, психики: отрицает, Туберкулез, гепатит В и С, ВИЧ, венерические заболевания: отрицает; Болезнь печени: отрицает; Болезнь почек: отрицает; Психические заболевания: отрицает; Гемотрансфузия: Отрицает; Гемотрансфузия: Отрицает; **Аллергологический анамнез:** без особенностей; **Непереносимость лекарственных препаратов:** отрицает; **Наследственность:** у племянника РАС; **Вредные привычки:** отрицает; **Вредные производственные факторы:** отсутствуют; **Эпиданамнез:** контакты с инфекционными, больными, туберкулез, гепатит, ВИЧ, малярию, переливания крови, венерические заболевания отрицает. **Страховой анамнез:** Инвалидность: Группа инвалидности: ребенок-инвалид

Объективный осмотр:

Рост, см: 116

Вес : 27.0 кг

Индекс массы тела: 20.1 {норма}

Дисплазии:: нет

Стигмы:: нет.

Телосложение:: нормостенического типа.

Осанка: правильная.

Кожные покровы и видимые слизистые: физиологической окраски, чистые.

Осмотр на педикулез: Не обнаружен

Фенотип

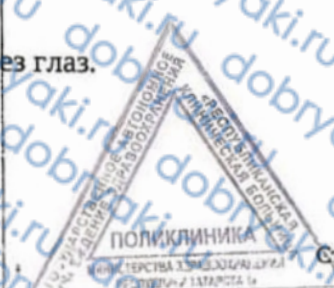
малые аномалии развития: микрогнатия, антимонолоидный разрез глаз.

скуловые кости пальпируются с обеих сторон.

Результаты диагностических исследований

ДИАГНОЗ: Q89.8

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:



Задержка речевого, психического развития. МАР.

на основании данных осмотра можно предполагать синдром Тричера-Коллинза-Франческетти с умеренной тяжестью клинической картины (МГНЦ им акБочкова 2019г, мутации в гене TCOF1 не обнаружено)

РЕКОМЕНДАЦИИ: РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ДОПОЛНИТЕЛЬНОМУ ОБСЛЕДОВАНИЮ

Законный представитель информирована о возможности обследования – исследование полного генома, данное исследование не входит в программу гос гарантий и бесплатную программу МГНЦ.

МЕДИКАМЕНТОЗНЫЕ НАЗНАЧЕНИЯ:

Врач-генетик: Кудряшова Ольга Олеговна
Республиканская клиническая больница МЗ РТ
Медико-генетическая консультация
ГЕНЕТИК
КУДРЯШОВА О.О.

