

ФГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

Федеральное государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области
Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции
Информационно-генетическая
платформа
Станиславского, 24
Новосибирск

Медико-генетический центр

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Станиславского д.24

Заключение генетика

Ф.И.О.: Казак Арсений Александрович., 26.09.2016г.р., 8 лет

На приеме семья.

Жалобы: сниженный иммунитет.

Семейный анамнез по моногенной наследственной патологии не отягощен.

Брак 1, кровнородственность отрицается.

Ребёнок от 1 беременности, Соматический анамнез матери – ожирение, АГ, хр бронхит. 2 триместр - УСВ. Роды с/п в 39 нед. Вес 2670 гр, длина 50 см. Ангар 8/96
Диагноз: ВПС: Тетрада Фалло. ЗВУР средней степени, гипотрофический вариант. На 7 сутки консультирован в ФГБНУ им.Мешалкина. В 2017,(февраль, август), 2019, 2020,2021гг оперирован по поводу ВПС. В течение последних двух лет начал чаще болеть, частые рецидивирующие бронхиты, дважды covid-19, повысилась утомляемость, появилась капризность, энурез дневной.

В 2023г – миокардит, стационарное лечение.

Цитогенетическое исследование от 13.09.24 – хромосомная патология не выявлена, кариотип мужской, 46,XY.

Молекулярно-цитогенетический анализ от 13.09.24 делеции локусов генов DGSII(10p14)N25(22q11) SHANK3(22q13) не выявлены. Исключен делеционный синдром ДиДжорджи.

Иммунолог от 14.10.24 – Иммунодефицит неуточненный. 23.10.24 впервые введён иммуноглобулин, отправлены документы в НМИЦ ДГОИ им.Д.Рогачева

В анамнезе: Раннее психомоторное развитие: удерживает голову с 2мес, сидит с 7мес, самостоятельно ходит с 14 мес. Первые слова с 12мес.

Объективно: осмотру недоступен в полном объёме недоступен, телосложение пропорциональное, астеничное. Кожные покровы светлые, чистые, мраморные. Рост 123 см, вес 22 кг. Деформация грудной клетки.

Учитывая особенности клинической картины, рекомендовано плановое обследование.

Диагноз: Оперированный ВПС: состояние после радикальной коррекции Тетрады Фалло.

Иммунодефицит неуточненный.

Рекомендовано:

1. Наблюдение педиатра, иммунолога, кардиолога по м/ж.
2. Проведение полного секвенирования генома (на территории НСО исследование не входит в стандарты ОМС, проводится добровольно, платно, либо за счёт средств благотворительных организаций «Геном жизни»).
3. Обсужден вопрос госпитализации в ФГБНУ НИИ медицинской генетики, генетическая клиника г.Томск по ВМП.
4. Повторная консультация генетика по результатам.

Кобец М.М.

22.11.2024г



Медико –генетическая консультация

врач Кобец Мария Михайловна
мед.сестра Милошечко Наталья Игнатьевна

Регистратура 210-93-04 ; 343-99-24

Часы приема:

Вторник, четверг 8.30 - 13.00

Понедельник, среда 13.00 - 17.00