

**ДЕТСКАЯ РЕСПУБЛИКАНСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ТАТАРСТАН**

420138, г. Казань, Оренбургский тракт, 140

многоканальный сервис-телефон: (843) 269-89-00, факс: (843) 267-89-56

сайт: [www.drkbmzrt.ru](http://www.drkbmzrt.ru)

тел. поликли.: 237-30-39, 249-44-10,

тел. подрост.центра:237-30-32

**Консультация врача- генетика**

Дата: 13.02.2024 г

Ф.И.О.: Коннов Даниил Дмитриевич

Дата рождения:31.10.2017 г.р.

Анамнез: Ребенок от 5 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания беременности, токсикоза, анемии, ожирения, бак. вагиноза, ОРВИ, роды на сроке 38 нед. Развитие моторное соответствует возрасту. Речь после 3 лет. В 1,5 года появились изменения на левой н\конечности, которые исчезли, после 4 лет появились деформация на левой ягодице, на данный момент увеличились в размерах.

Наследственность отягощена со стороны матери- у деда- онкология кишечника.

Жалобы: на изменения на коже

**Объективно:** Состояние средней тяжести, телосложение астеническое, пониженного питания, кожные покровы чистые, физиологической окраски, на коже ягодиц слева и в подколенной области слева деформация кожи, костно-суставная система- гипермобильность суставов, сколиотическая осанка, деформация грудной клетки, диффузная мышечная гипотония. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень, селезенка не увеличены. Стул регулярный. Мочевыделение - не нарушено. Судорог нет. ННР по возрасту. Фенотип: Череп округлой формы, синофриз, лицо асимметричное, кроткий фильтр.

**Обследования:**

УЗИ сердца от 13.12.2023 г-ДХЛЖ.

УЗИ ОБП от 13.12.2023 г-в пределах нормы

УЗИ почек от 13.12.2023 г- в пределах нормы.

Рентген мягких тканей от 14.12.2023 г- определяются участки уплотнения.

УЗИ левой ягодицы от 14.12.2023 г- при уз-исследовании левой ягодицы определяются выраженные и увеличенные в кол-ве прослойки гиперэхогенной эндомиоэпии, соединительнотканых прослоек.

УЗИ подколенной области от 14.12.2023 г- в области медиальной головки икроножной мышцы ближе к поверхности кожи увеличено количество гиперэхогенных волокон в структуре мышечной ткани (вероятно фиброзные волокна).

Биохимия крови от 12.12.2023 г- АСТ- 25,65Ед\л, АЛТ – 10,6 Ед.\л, Щ.Ф- 160,0Ед\л, билирубин-12,32 мкмоль\л, глюкоза-5,06 ммоль\л., холестерин- 4,94 ммоль\л, триглицериды- ммоль\л, о. белок-69,4 г\л, КФК- 87Ед\л, ЛДГ-560 Ед\л, мочевины-4,5 ммоль\л, креатинин- 58мкмоль\л,РФ- 28,3 Ме\мл.

МРТ ТБС от 03.05.2023 г-з нельзя исключить невыраженную дисплазию ТБС. Патологических изменений мягких тканей не выявлено. Легкий интерстициальный отек мышечных волокон верхней трети прямой мышцы слева.

МРТ ПКОВ от 24.04.2023 г- Нарушение статики ПКОВ позвоночника в виде сглаженности и физиологического лордоза. Дорсальное выбухание МПД L2-L3,L3-L4,L4-L5,L5-S1.

МРТ ГОП от 24.04.2023 г- нарушение статики ГОП в виде сглаженности физиологического кифоза.

Консультация кардиолога-Склероз жировой клетчатки левой ягодичной и левой подколенной области.



Липодистрофия? Носитель ревматоидного фактора.

**ДИАГНОЗ: Липодистрофия семейная частичная?**

**Рекомендации:**

1. Консультация в МГНЦ РАМН г. Москва (запись по телефону)
2. Проведение ДНК-диагностики на липодистрофию в плановом порядке.
3. Консультация невролога, кардиолога в плановом порядке.
4. Обследование на панель «Полногеномное секвенирование ДНК» в плановом порядке через благотворительные фонды (Геном жизни).

Осмотр ребенка в динамике.

Врач



Е.Н. Саваскина.