



**18.07.2023 Консультация врача невролога-эпилептолога, заведующей отделением, к.м.н.**

**Фамилия, имя, отчество больного**

Кручина Данил Андреевич

**Дата рождения**

20.06.2016 г.р., 7 лет 0 мес.

**Домашний адрес**

г. Самара

**Клинический диагноз:** Последствия патологии внутриутробного развития, вероятно, врожденной ЦМВ-инфекции с поражением головного мозга, почек, глаз. Симптомокомплекс детского церебрального паралича, атонически-атактической формы.

Выраженный нейрокognитивный дефицит. Системное недоразвитие речи 1 уровня. РАС.

Деформация голеней, артропатия коленных суставов.

Глаукома врожденная субкомпенсированная, оперированная.

Афакия.

Подозрение на синдром Лоу.

Осмотр повторный. Появилась вторичная деформация голеней, коленных суставов.

Занимается по методике АВА-терапии, карточки PECS.

Перинатальный анамнез отягощен, в развитии задерживается.

В отд.нефрологии высказыв.предположение ос синдроме Лоу.

Генетич.дооследование не проводилось.

ВКЦС- ацидоз, нефрокальциноз, ТМС крови аминокислоты- без патологии.

Вес 11 кг. Ходит самостоятельно, х-образная деформация голеней, варус. Миопатические приемы, мышечная гипотония. Походка атактическая. Аутичное поведение, невербален.

Предметное зрение.

МРТ 04.20 – гипоплазия мозолистого тела, лейкопатия неспецифическая.

Высокие уровни АСТ, АЛТ.

ВЭМ от 24.12.22г.- без эпи.активности.

Взят анализ крови на гипофосфатазию, образца отправлены в лабораторию г. Москва.

Планируется ношение спец.аппаратов на ноги для коррекции деформации голеней.

**Рекомендации:**

-анализ крови на уровень щелочной фосфатазы,

- витамин Д3 100 Ед ежедневно.

- консультация генетика Кузнецовой В.Н. в МГНЦ Самарском.

- полногеномное секвенирование в лаборатории Геномед за счет средств благотворит. Фондов (синдром Лоу, структурный хромосомный синдром?).

Зав. отд.

  
**Д-Р Савельева Н.Н.**  
**НАТАЛЬЯ НИКОЛАЕВНА**  
**507343**