

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

ГБУЗ ИСО «КЦОЗСиР»

семьи и репродукции

Центр охраны репродуктивного

здоровью подразделение № 630136, г. Новосибирск, ул Киевская, дом 1

Новосибирская область, г. Новосибирск, ул. Ленина, 65

Медико-генетический центр

подразделение «Ювентус» ул. Ленина, 65, г. Новосибирск, 630004 тел. 8 (383) 222-64-83.

Email: 154706@list.ru

Консультация заведующего консультативным отделением медико-генетического центра

д.м.н. Ю.В. Максимовой.

Консультация : 02.07.2024

Манько Михаил Сергеевич,

2009 года рождения

Семья по направлению от психиатра, для исключения наследственного заболевания, вызывающего клинические проявления сформулированные в Диагнозе Z03.2 Наблюдение при подозрении на психическое заболевание и нарушение поведения.

Жалобы: социальная дезадаптация сложно справляется со школьной программой по точным наукам (математика, физика, химия), на выполнение тестовых и домашних заданий требуется больше времени, утомляемость к середине учебного дня, малообщителен в коллективе, лабильность настроения.

Анамнез. Зачат в естественном цикле. Рожден от 1 беременности, в срок 40 недель при рождении масса 3000г, длина 49 см, физически развивался по возрасту. Из заключений педиатра от 05.04.2024г. - Состояние ребенка удовлетворительное. Кожные покровы чистые. Неврологический статус: Интеллект по возрасту. Поведение на осмотре адекватное, на осмотр реагирует, Череп округлой формы. ЧМН: зрачки равные, фотореакции живые, нистагма нет, движение глаз в полном объеме. При пальпации точки выхода ветвей тройничного нерва безболезненны. Лицо симметричное. Язык по средней линии, глотание не нарушено, Речь четкая. Активные движения в конечностях в полном объеме. Походка уверенная, Мишечный тонус достаточный D=S. Мишечная сила в руках 5 баллов, в ногах 5 баллов. Сухожильные рефлексы живые D=S. Чувствительность не нарушена. Патологических знаков нет. Координация: +, В позе Ромберга устойчив. Пальпаторная носовая проба +, коленнопяточная +, оболочечные симптомы-синдромы наружных Функция тазовых органов не нарушена. Диагноз основного заболевания: цефрастенический синдром, код по МКБ-10: G98. В мае 2024 года получил стационарное лечение с Диагнозом: G90.8 Надсегментарная вегетативная дисфункция, с цефалическим синдромом, декомпенсация.

Психический статус: В сознании В контакт вступает охотно. Ориентирован верно. На вопросы отвечает по существу. Запас сведений об окружающем соответствует возрасту. Настроение снижено, эмоционально лабилен, рассказывает, что в последнее время чувствует себя тревожно, быстро меняется фон настроения в течение дня, раздражительность, паника, нарушения сна, беспокойство, страхи. Мышление логическое. Темп мышления обычный. Интеллект возрастная норма. Сон спокойный.

Наблюдался у педиатра с Диагнозом: Другие расстройства вегетативной [автономной] нервной системы Цефалический синдром артериальная гипертензия неуточненный? код по МКБ-10: G90.8

Наблюдался у офтальмолога с Диагнозом: H52.5 привычно-избыточное нарушение аккомодации.

Семейный анамнез: у родного дяди по материнской линии имеется диагноз эпилепсия, получал лечение в детстве, в последующем наблюдался у невролога. У дедушки по материнской линии было заикание, дизартрический компонент, трудность в социальных коммуникациях, работал инженером, умер в возрасте 73 года от онкологического заболевания. Двоюродный продедушка страдал аутистическим спектром, работал лаборантом в лаборатории физико-математической при НИИ, умер после 60 лет, причина смерти не известна. С учетом клинико-генетологического метода тип наследования клинических проявлений преобладает X-сцепленный рецессивный.

Объективно: Фенотипически данных за конкретное моногенное заболевание не имеет. На приеме активен, выражает слабую заинтересованность. Рост 169 см, вес 85 см.. Строение головы: мочки ушей прирошенные, синофриз, длинные загибающиеся ресницы. Пищаки геникомастии, край роста волос в паховой области по женскому типу.

Диагноз: Z31.5 Медико-генетическое консультирование. Цеебрастенический синдром, код по МКБ-10: G98.

Сопутствующий диагноз: G90.8 Надсегментарная вегетативная дисфункция, с цефалгическим синдромом, декомпенсация.

Рекомендуется:

1. Цитогенетическое исследование кариотипа.
2. Динамическое наблюдение у педиатра, невропатолога, психиатра.
3. Консультация педиатра, невролога, психолога центра ГБУЗ НСО «КЦОСиР», детского отделения «Ювентус».
4. В плановом порядке консультация в учреждение федерального уровня НИИ Медицинской генетики г. Томск, Генетическая клиника (Адрес: г. Томск, Московский тракт, 3 Регистратура: +7 (3822) 53-05-37) с целью уточнения диагноза с учетом преобладания X-сцепленного рецессивного наследование (семейный вариант в 4 поколениях).

5. Повторная консультация с результатами обследований.

6. Реабилитационные мероприятия по назначению невролога

Дополнительная информация:

Законный представитель информирован о возможности проведения скрининга методом tandemной масс-спектрометрии на коммерческой основе «Тест пятючка на 38 заболеваний» с целью ускорения диагностического поиска (Например: в сети ООО «Инвитро»).

Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, и вариабельность клинической картины, (специфический фенотип с возможным комбинированным молекулярно-генетических состояний, приводящих к вероятной причине заболевания и вариабельность клинической картины), преобладание X- сцепленного рецессивного наследование (семейный вариант в 4 поколениях) законный представитель информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование генома. Данные виды исследования не входит в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадыко Артемом Викторовичем, 8 (913)914-41-24 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования или ООО «Геномед» +7 (383) 247-97-32. пн-пт: 8:00-18:00 или в любую другую компанию оказывающую данный вид услуги.

