

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

Центр охраны репродуктивного
здоровья подростков «Ювентус» 630136, г. Новосибирск, ул. Киевская, дом 1
Новосибирская область, г. Новосибирск, ул. Ленина, 55

Медико-генетический центр

подразделение «Ювентус» ул. Ленина, 55, г. Новосибирск, 630004 тел. 8 (383) 222-54-83,
Email: 164706@mail.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 дизадаптация, 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 заключения невролога 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, Мышечный тонус достаточный D=S. Мышечная 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. Пальце-носовая проба +, коленно-пяточная +, оболочечные симптомы, синдромы натяжения. Функция тазовых органов не нарушена. Диагноз основного заболевания: цебрастенический синдром, код по МКБ-10: G98. В мае 2024 года получал стационарное лечение с Диагнозом: G90.8 Надсегментарная вегетативная дисфункция, с цефалгическим 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, плаксивость, нарушения сна, беспокойство, страхи. Мышление логическое, Темп мышления обычный. Интеллект возрастная норма, Сон: спокойный.

Наблюдается у педиатра с Диагнозом: Другие расстройства вегетативной (автономной) нервной системы Цефалгический синдром артериальная гипертензия неуточненная?? код по МКБ-10: G90.8

Наблюдается 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 прадед страдал аутистическим спектром, работал лаборантом в лаборатории физико-математической при НИИ, умер после 60 лет, причина смерти не известна. С учетом клинко-гениологического метода тип наследования клинических проявлений преобладает Х-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 приращенные, синофриз, длинные загибающиеся ресницы. Признаки геникомастии, край роста волос в паховой области по женскому типу.

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

Сопудствующий 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 Х-сцепленного рецессивного наследования (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 тандемной масс-спектрометрии на коммерческой основе «Тест пяточка 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 Х-сцепленного рецессивного наследования (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 входят в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данные 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.

