

ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

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

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Ленина д.55

Телефон: +7 (383) 210-93-04;

+7 (383) 343-99-24;

Центр охраны репродуктивного

Дата обращения: 28.08.2024 Пациент: Мельникова Екатерина Михайловна

Дата рождения: 07.02.2007 Возраст: 17

Жалобы: на выпадение волос

Направлена на консультацию эндокринологом с диагнозом: Гиперамниемия.

Анамнез: Ребенок от 2 беременности, 1 родов. 1 б-ть закончилась выкидышем на 6 нед, после перенесенной вирусной инфекции в 2000г. Настоящая беременность протекала на фоне угрозы прерывания беременности. Роды на сроке 38 нед, экстренное к/сечение. Вес при рождении 3100г, длина 49см, Апгар 6/7б. Диагноз при рождении: ГипЦНС, синдром двигательных нарушений. Установочная кривошея. Динамически наблюдалась у невролога с ППЦНС, получала курсы массажа с положительной динамикой. Росла и развивалась по возрасту.

В 1г10 мес перенесла ГРИПП, после этого находилась на стац.лечении по поводу миокардита. После этого динамически наблюдается у кардиолога с нарушением ритма сердца.

В анамнезе синкопе с 3х лет и в подростковом периоде, на фоне стресса, интенсивной физ.нагрузки.

В возрасте 17 лет начали обильно выпадать волосы, появилась, слабость, усталость, обратились к эндокринологу.

По результатам обследования выявлена гиперамниемия: аммиак крови от 13.04.24г - 138 (до 58,3), 16.05.24г. - 102 (до 58,3), 22.06.24г. - 227. Принимала гепа-мерц, стимул.

Уровень глюкозы от 26.06.24г. - 4,64.

Проведен ТМС на аминокислоты 13 показателей: выявлено небольшое повышение фенилаланина 88,69.

Органические кислоты от 03.08.24г. - небольшое снижение концентрации гликолиевой кислоты.

ТМС НБО от 01.08.24г. - данных за наследственные аминокислотнопатии, органические ацидурии, дефекты митохондриального бета-окисления не выявлены.

Семейный анамнез: Данных за моногенную патологию у родственников 1 степени родства не выявлено.

Объективно: Вес=68кг. Рост=157см. Состояние удовлетворительное. Питание умеренное повышено

Телосложение правильное. Кожные покровы и видимые слизистые чистые. Щитовидная железа при

пальпации однородная, мягко-эластичной консистенции. Шейные лимфоузлы не увеличены. Тоны сердца

ритмичные чсс 79 в мин АД 110/70 Живот мягкий без болезненный. Печень по краю реберной дуги. Стул, диурез по возрасту.

Диагноз: Z13.7 Гиперамниемия. Ожирение 1 ст. Синкопальные состояния.

Рекомендовано:

--Обращение в учреждения федерального уровня выполняющие медико-генетические исследования (например: в генетическую клинику ФГБНУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН г. Томск, либо ФГБУ МГНЦ им. академика Бочкова Н.П. г. Москва) для поиска-молекулярно-генетического дефекта в панели проведением полноэкзомного секвенирования, для уточнения дальнейшей тактики ведения и лечения пациента.

-Уровень гликированного гемоглобина

-Динамическое наблюдение эндокринолога, кардиолога

-Повторная консультация генетика с результатами обследования

Дополнительная информация:

Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, законный представитель информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование экзома. 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 Дадько 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.

Врач: Мурзаханова Н.А.

