

Консультация генетика

Дата: 08.04.2024 г.

Пациент: **Меренова Ирина Александровна**

Медицинская карта: **M84765**

Дата рождения: **14.03.1989**, возраст: **35г.**

Обратилась к генетику с диагнозом: Системный остеопороз. Дефицит масса тела по ВОЗ (ИМТ 16,8 кг/м²)

Жалобы на момент осмотра: боли в спине, изменения запаха мочи, кала, пота (кисловатый запах)

При осмотре: фенотипические признаки дисплазии соединительной ткани. Кожные покровы чистые, бледные. Склеры голубые. Высокое нёбо. Язык отечный, с отпечатками зубов.

Семейный анамнез:

Со слов пробанда - голоубоватый цвет склер был у деда по материнской линии (умер в возрасте 80-85 лет) у матери пробанда (умерла в возрасте 54 лет - рак яичников), у брата пробанда (1978 г.р.).

Отец пробанда умер в возрасте 56 лет - ХПН, в анамнезе был инсульт.

Пробанд - в анамнезе множественные переломы трубчатых костей, позвонков, передлом ребер, грудины.

По данным денситометрии (январь 2024) - МПКТ ниже ожидаемых показателей относительно хронологического возраста. Диагноз: системный остеопороз.

Учитывая фенотипические особенности пробанда, анамнез, можно выставить предварительный диагноз: M81.8 – Другие остеопорозы. Дифференциальный диагноз с несовершенным остеогенезом, миеломной болезнью, идиопатическим остеопорозом, гиперпаратиреозом, гипофосфатазии.

Рекомендовано для выбора тактики лечения и реабилитации проведение молекулярно-генетического исследования (ПГС, полногеномное секвенирование, Геноаналитика, +7-913-914-4124, Артем Викторович). Пациент проинформирован про возможность поиска молекулярного дефекта на коммерческой основе, данный вид исследования не входит в программу госгарантий на территории НСО.

Так же рекомендовано:

1. консультация эндокринолога (Кривошеева ИА);
2. консультация гематолога (Клиника Крови, поликлиника Чкаловской больницы);
3. ОАК (развернутый);
4. повторная консультация генетика после получения результатов молекулярно-генетического исследования.

Врач генетик

Хорошевская Я. А.



С рекомендациями ознакомлен, согласен

Пациент Меренова И. А. Меренова И. А.