

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

«РЕСПУБЛИКАНСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ТАТАРСТАН»

Г.КАЗАНЬ, ОРЕНБУРГСКИЙ ТРАКТ,138

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ

СПЕЦИАЛИСТ: ВРАЧ-ГЕНЕТИК

ДАТА: 04.01.2022

Пациент: Нестерова Рада Камиловна 18.02.1988

Адрес проживания: Казань

**Жалобы:** на момент осмотра активно не предъявляет

**Анамнез заболевания:** Повторная явка в МГК на аудит УЗИ.

Ранее консультирована в МГК в связи с отягощенным семейным анамнезом. У сына клинически выставлен диагноз Фримена-Шелдона, молекулярная диагностика не проводилась.

Пренатальный скрининг 1 триместра от 03.12.2021 ЦПД РКБ от 03.12.2021 вр Иванов И.Ф.

КТР – 48,0 мм, соответ. 11Нед 4дн, ТВП – 1,30 мм. Кость носа определяется. ЧСС – 167 уд.в мин.

Биохимия материнской сыворотки: ХГЧ 41,03МЕ/л – 0,890МоМ; РАРР-А 2,017 МЕ/л – 0,933 МоМ.

Индивидуальный риск по Трисомии 21 – 1:6735, по Трисомии 18 – 1: 15149, по Трисомии 13 – 1: 20000.

Проведено УЗИ плода в МГК РКБ от 04.01.2022 вр Иванов И.Ф. Заключение: Беременность 15-16 недель.

Движения в конечностях сохранены.

**Акушерский анамнез:** Брак 1: Б-1 Р-1 в 2014 ребенок здоров, Б-2 Р-2 в 2016 у сына множ аномалии развития,

Брак 2 Б-3 настоящая

**Объективный статус:** состояние удовлетворительное. Температура тела 36,7. Вес 68кг АД 100/65

Дисплазий нет. Стигм нет. Телосложение нормостенического типа. Осанка правильная.

Кожные покровы и видимые слизистые физиологической окраски, чистые.

Выделения из половых путей светлые.

**Заключение:** Беременность 15-16 недель. Отягощенный семейный анамнез.

**Рекомендовано:** Наблюдение акушер-гинеколога по месту жительства.

Без уточненного генотипа пробанда (сын) оптимальную тактику пренатальной диагностики выбрать не представляется возможным. Учитывая полученные результаты панели “Наследственные метаболические заболевания”, предложено пробанду провести ХМА экзонного уровня. Данное исследование не входит в программу гос гарантий и бесплатную программу МГНЦ и проводится на коммерческой основе. Имеется возможность провести исследование через благотворительные фонды. Повторная консультация генетика с результатом.

Инвазивная пренатальная диагностика ХМА пренатальный экзонного уровня. Данное исследование не входит в программу гос гарантий и бесплатную программу МГНЦ и проводится на коммерческой основе. Имеется возможность провести исследование через благотворительные фонды.

Ф.И.О. врача Кудряшова О.О.

Подпись

Я, (ФИО)

выписку из амбулаторной карты

получила на руки. С рекомендациями ознакомлена. Я имела возможность задавать вопросы. Претензий не

имею. Дата

Подпись