

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
«РЕСПУБЛИКАНСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ТАТАРСТАН»
Г. КАЗАНЬ, ОРЕНБУРГСКИЙ ТРАКТ, 138

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ
СПЕЦИАЛИСТ: ВРАЧ-ГЕНЕТИК

Пациент: Николаева Мария Дмитриевна, 2022 г.р.

Адрес проживания: Чувашия, г. Чебоксары.

Дата: 24.06.2024

Жалобы: изменения на УЗИ внутренних органов, высыпания на теле, низкая прибавка в весе.

Анамнез заболевания: направляется педиатром. При рождении установлен диагноз: ВПР, Situs inversus, не исключается синдром Картагенера.

Анамнез жизни: Рождена от 3 беременности, третьих родов на сроке 39 недель; 1-кратное обвитие пуповины вокруг шеи плода. Вес при рождении - 3180г, рост - 53см, оценка по шкале Апгар - 8-9 баллов. При проведении УЗИ выявлена транспозиция органов: дэкстракардия, печень расположена слева, желудок и селезенка справа. На 5й день жизни переведена в ОПН РДКБ Минздрава Чувашии для дальнейшего обследования. Состояние при поступлении тяжелое, обусловлено неврологической симптоматикой, синдромом желтухи, ВПР: синдром Картагенера (?). Проведено лечение: ИТ, в/в ампициллин No4, виферон No6 per rectum, бифидумбактерин No14 per os, фототерапия. Выписана в удовлетворительном состоянии под наблюдение участкового педиатра. Диагноз при выписке: Внутрижелудочковое (не травматическое) кровоизлияние 2й степени у плода и новорожденного. ЦИКЛ 2 степени. Острый период. Синдром нарушения тонуса. Неонатальная желтуха смешанного генеза. Токсическая эритема. ВПР: Situs inversus, не исключается синдром Картагенера. ВПС: правосформированное, праворасположенное сердце. МАРС: 2 перфорационных отверстия в средней трети МПП 2,8 мм и 5,2 мм. ОАП легочный сегмент 1,0мм, аортальный сегмент 2,0мм. Ускорение кровотока в ветвях легочной артерии. Регургитация на МК 1 степени, ТК 1 степени, КЛА 1 степени. АХЛЖ. ВУИ: гидроперикард, омфалит. АМС: каликопиелозктазия обеих почек. Тимомегалия. Постгипоксическая кардиопатия. ОУ - фоновая ангиопатия. С рождения наблюдается по месту жительства. НПР соответствует возрасту. ФР- нормосомия, гипотрофия. Профилактические прививки: по индивидуальному календарю (буж-м, гепатит В, пентаксим). Перенесенные заболевания: ОРЗ, назофарингит, внезапная экзантема, ЖДА 1 степени. Наблюдается у дерматолога с д-зом: Мастоцитоз (?).

Наследственный анамнез: не отягощен. родная сестра и родной брат, родители пробанда здоровы.

Эпидемиологический анамнез: за последний месяц выездов за пределы ЧР и РТ не было. Контакт с инфекционными больными (подтвержденными, вероятными) отрицает.

Проведенные обследования:

Нейросонография от 17.01.23 г. Заключение. Патологии не выявлено.

УЗИ органов брюшной полости от 17.01.23г. Заключение. Эхо-признаки транспозиции органов (печень расположена слева, желудок и селезенка справа). Гепатоспленомегалия.

УЗИ сердца от 17.01.23г. Заключение. Правосформированное, праворасположенное. Ускорение кровотока в стволе и ветвях легочной артерии. Сократительная функция миокарда не нарушена.

УЗИ МПС от 17.01.23. Заключение. Эхо-признаки каликозктазии слева.

Объективный статус: состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Подражение активное. Температура тела 36,6. Вес 10 кг. Рост 77 см. Окружность головы 47 см, окружность груди 47 см. Стигмы дизэмбриогенеза: нет. Телосложение астенического типа. Осанка правильная. Кожные покровы и видимые слизистые: физиологической окраски, склеры голубого цвета, влажность и тургор в норме; имеются пятнисто-папулезные высыпания, округлые, диаметром до 0,5 см, желто-коричневого цвета, с четкими неровными краями, не зудящие, локализуются на волосистой части головы в количестве 3, в области ушной раковины - 2, на шее - 2, на груди - 1 большего диаметра

до 1 см, в поясничной области - 1. Волосяной покров развит в соответствии с полом и возрастом, волосы не изменены. Ногти имеют ровную поверхность. Зубы: временные, резцы - 8, премоляры - 4. Подкожножировой слой развит слабо, распределен равномерно. Лимфатические узлы визуально не определяются. Не пальпируются. Степень развития мышц - развиты равномерно. Мышцы безболезненны при пальпации. Стопы без особенностей. Суставы нормальной конфигурации, безболезненны при пальпации, активный и пассивные движения не затруднены. Живот не вздут, безболезненный при пальпации. Печень, селезенка не пальпируются. Физиологические отправления в памперс.

Заключительный клинический диагноз: Врожденная аномалия развития – Situs inversus. Синдром Картагенера?

Рекомендации: 1. Наблюдение педиатра, невролога по месту жительства. 2. Симптоматическая терапия по показаниям. 3. Законный представитель (мама) информирована о возможности дальнейшего обследования – секвенирование полного генома. Данное исследование не входит в программу гос гарантий и бесплатную программу МГНЦ. Есть возможность проводить данное исследование через благотворительные фонды.

Подпись врача: Кудряшова О.О.

