

ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Станиславского д.24

Телефон: +7 (383) 210-93-04;

+7 (383) 343-99-24;

Дата обращения: 28.11.2023 **Пациент:** Никонova Маргарита Михайловна

Дата рождения: 04.09.2015 **Возраст:** 8

На приеме в сопровождении матери.

Жалобы на эпилептические приступы в анамнезе (приступов нет с 04.2019г), задержку психо-речевого развития.

Анамнез:

Пробанд от 1-й беременности, протекавшей без патологии, роды 1-е, срочные в 38 нед, самопроизвольные, с массой 3440г, ростом 55 см, по Апгар 8/9 баллов.

Развивалась с задержкой моторного развития: головку удерживает с 3-х мес., к 6 мес переворачивалась только со спины на живот, сидит с 8 мес., ходит с 1 года 5 мес.

21.03.2016 (6 мес) приступ на фоне лихорадки 38С во сне.

Приступ 05.04.2016 во сне на фоне полного здоровья и еще в эти сутки 3 приступа, начат депакин.

С 04-2029г получает 2 а/к.

Наследственной отягощенности по моногенной, психиатрической, неврологической патологии не отмечает.

Наблюдается:

- невролог/эпилептолог: Эпилептическая энцефалопатия и энцефалопатия развития невыясненной этиологии, задержка психоречевого развития, атонически - астатический синдром. Конкурирующий ДЗ: фокальная эпилепсия невыясненной этиологии, фокальные немотормные и билатеральные тонико-клонические приступы, фебрильнопровоцируемые приступы
- психиатр (03-2023): F80.1 Расстройство экспрессивной речи. Интеллект -возрастная норма
- педиатр: Грубой соматической патологии не отмечается

Проведено:

- молекулярно-генетическое исследование (04-2020, панель "Наследственные эпилепсии", Геномед)

: мажорных мутаций, являющимися причиной данной патологии не выявлено.

Объективные данные:

Состояние удовлетворительное.

За последние 2 мес ОПВ не получала. За пределы РФ не выезжала. Дата последнего посещения учебы/ДДУ

26.05.23. Контакта с больными с подтвержденным коронавирусом за последние 14 дней не имела.

Хорошо понимает обращенную речь, выражена дизартрия, объем знаний ограничен. Походка не изменена.

Пр речевому развитию отмечается положительная динамика.

Данных за синдромальную патологию недостаточно.

Диагноз: G40.5 Особые эпилептические синдромы

Рекомендовано:

- наблюдение педиатра, эпилептолога/невролога
- логопедическая коррекция
- проведение кариотипирования.

Законный представитель информирован о проведении молекулярно-генетического исследования

(Полногеномного секвенирования) с целью проведения медико-генетического консультирования в семье.

В настоящее время на территории Новосибирской области в рамках бюджетного финансирования данный вид обследования не проводится.

Рекомендовано обращение в Благотворительные фонды.

Врач: Шорина А.Р.

