

Кубанская межрегиональная медико-генетическая консультация

ВРАЧЕБНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ГЕНЕТИКА

№ медицинской карты: 725664 Дата: 11.03.2024, 12:15

ФИО: Пальчик Елизавета Петровна Дата рождения: 29.11.2021 Возраст (лет): 2

МКБ 10 основного заболевания: R62.0 Задержка этапов развития

Основное заболевание: Задержка психо-речевого развития и моторного развития. Эпилепсия субклиническая. Синдром Ретта?

Проведено обследование:

Анамнез жизни: от 1й беременности, протекавшей на фоне приема преднизолона в 3 триместре - тромбоцитопеническая пурпура, роды 1е на 40 неделе, самопроизвольные, вес 3390г, длина 54 см.

Выписана с диагнозом - здорова.

Анамнез заболевания: Раннее развитие ребенка: голову держит с 3-4 мес, сидит с 7 мес, самостоятельно не ходит, только за руки. Речи нет, гуление.

Стереотипии появились после 1,5л.

Наблюдалась в НО ДККБ 08.12.23 - энцефалопатия эпилептическая.

ЭЭГ - высокая степень эпилептической активности.

Фенотип: Нормостенического телосложения, кожные покровы и видимые слизистые чистые, физиологической окраски, дыхание свободное, живот мягкий, печень не увеличена. Стереотипии в виде моющих рук, хватания языка. Эпилепсия по данным ЭЭГ.

Данные лабораторных исследований:

Молекулярно-цитогенетическое исследование 437 от 26.12.23. Число исследованных ядер 50. Заключение: по результатам исследования участков 15q11, 15q24 хромосомы 15 делеции в указанных локусах не выявлены.

В МГНЦ г.Москва количественным методом MLPA проведен анализ числа копий экзонов генов: MECP2 (экзоны 1-4), CDKL5 (экзоны 3, 6, 9, 10), ARX (экзоны 1, 5), NTNG1 (экзоны 2, 3, 5, 6) - Делеций/дупликаций указанных экзонов не выявлено.

Рекомендации:

Уточняющая диагностика (полное секвенирование генома) в МГК г.Краснодара не проводится.

Наблюдение невролога-эпилептолога.

Занятия с логопедом-дефектологом.

Врач-генетик

П.Д. Лашевич

