

Консультация генетика

Дата: 13.05.2024 г.

Пациент: **Пешкова Ирина Юрьевна**

Медицинская карта: **П84299**

Дата рождения: **11.01.1963**, возраст: **61г.**

Направлена неврологом на консультацию генетика с диагнозом: G62.9 Полиневропатия сложного (сосудистого, дисметаболического) генеза. Фенокопия атаксии Фридрейха с синдромом деформации стоп, вялого периферического дистального парапареза с нарушением глубокой чувствительности в ногах. Сопутствующий: Расслаивающая аневризма восходящего отдела аорты, выраженная недостаточность АК, хроническое расслоение аорты 3 типа по ДеБейки от 2019 года. Протезирование АК. Гипертоническая болезнь III ст, контролируемая АГ, риск 4, ХСН I, ФК II Сколиотическая деформация грудного отдела позвоночника 4 ст. Жалобы на момент осмотра: быстрая утомляемость, острая реакция на общение, по типу нехватки кислорода, неустойчивость в любом положении, стоя, сидя, лежа, при этом головокружения нет.

Семейный анамнез:

У матери пробанда была "круглая стопа", так же был выставлен диагноз "Дисплазия соединительной ткани", мать пробанда умерла в возрасте 63 лет, опухоль головного мозга.

Отец пробанда умер в возрасте 33 лет, ОКС.

Со стороны отца пробанда - высокий рост у родственников (до 190-200 см)

Пробанд от первой беременности, был длительный потужной период, после выписки из роддома - беспокойный ребенок, много плакала. Есть брат от второй беременности, 1973 г.р., клинически здоров

Имеет сложный соматический анамнез, начиная с детства.

В 4 года был диагностирован сколиоз, проведена операция на позвоночном столбе.

Фенотипически проявления дисплазии соединительной ткани. Сколиотическая осанка. Полая стопа.

Предварительный диагноз:

Z31.5 Генетическое консультирование.

Синдром дисплазии соединительной ткани, марфаноидный фенотип.

Сопутствующий: Расслаивающая аневризма восходящего отдела аорты, выраженная недостаточность АК, хроническое расслоение аорты 3 типа по ДеБейки от 2019 года.

Протезирование АК. Гипертоническая болезнь III ст, контролируемая АГ, риск 4, ХСН I, ФК II

Сколиотическая деформация грудного отдела позвоночника 4 ст. G62.9 Полиневропатия сложного (сосудистого, дисметаболического) генеза. Фенокопия атаксии Фридрейха с синдромом деформации стоп, вялого периферического дистального парапареза с нарушением глубокой чувствительности в ногах.

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. наблюдение невролога;
2. наблюдение кардиолога;
3. повторная консультация генетика после получения результатов генетических исследований

Врач генетик



С рекомендациями ознакомлен, согласен

Пациент Пешкова И. Ю.