



МИНОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ  
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
«МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР»  
(ФГБНУ «МГНЦ»)

Москворечье ул., 1, Москва, 115522

Тел. (499) 612-86-07, факс (499) 324-07-02, www.med-gen.ru, e-mail: mgnc@med-gen.ru  
ОКПО 01897311, ОГРН 1027739609480, ИНН/КПП 7724181700/772401001

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Подосян Марк Вартович (15.03.2012)

**Жалобы:** на задержку психо-речевого развития, избирательность в еде.

**Анамнез:** ребенок от 2-й беременности, протекавшей без особенностей, принимала октавегин. Роды в 39 недели путем к/с, в связи с тазовым прилежанием. Масса при рождении 4050 г, рост 54 см, ОША 8/86, фетоплацентарная недостаточность, выписаны на 7-е сутки. Ранее моторное развитие: голову держит с 1 месяца, переворачивается с 3-4-х мес, сидит с 7 мес, пошел в 1 г 1 мес. Психо-речевое развитие: гуления почти не было, улыбался, следил за игрушками, в 1 г 10 мес говорил слоги, слова начал говорить в 5 лет 10 мес (повторял), указательного жеста нет, с 6 лет 10 мес начал говорить «мама дай». Навыки самообслуживания сформированы не полностью, одевается частично, в туалет ходит самостоятельно с 4 лет 3 мес, кушать ложкой может, но не хочет. С 1,5 лет появился сильный запах мочи, остается белый налет на пеленках/одежде.

**Наследственный анамнез:** не отягощен.

**Ранее проведенные исследования:** слух в норме, кариотип 46, XY, MPT (2 года) – желудочковая асимметрия, билатеральные участки постгипоксической лейкопатии в конвексиальных отделах полушарий гм., MPT (5 лет) – норма, ЭЭГ – диффузные общемозговые изменения, физиологическая незрелость. Хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня – норма.

**Осмотр (08.05.2019):** рост – 123 см (50ц), вес 23 кг (50ц), ОГ – 52 см (50ц), нормостенического телосложения, мозоли на пальцах от ударов, следы укусов на руках, гирсутизм, неправильная форма черепа, высокое небо, плоско-вальгусные стопы.

**Проведенные в МГНЦ исследования:**

08.05.2019 Определение аномального метилирования гена FMR1 у пациентов мужского пола. Изменений характерных для синдрома Мартина-Белл не выявлено.

08.05.2019 Газовая хроматография образцов мочи (органические ацидурии)

В моче пациента повышена концентрация ряда метаболитов. Данные изменения могут быть вторичными. Данных за определенную наследственную патологию не выявлено.

**Заключение:** по результатам анамнеза, осмотра и проведенных исследований дифференциальный диагноз следует проводить между моногенными нарушениями интеллектуального развития и редкими болезнями обмена. Рекомендовано проведение полногеномного секвенирования.

**Предварительный диагноз:** нарушение интеллектуального развития

**Рекомендации:**

1. Занятия с дефектологом, логопедом, нейропсихологом
2. Наблюдение невролога, психиатра
3. Полное секвенирование генома

13.12.2021

Врач-генетик

Левченко Ольга Александровна

