

ВРАЧЕБНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ГЕНЕТИКА

№ медицинской карты: 619344 Дата: 09.08.2022, 11:01

ФИО: Рябенко Мария Владиславовна Дата рождения: 12.09.2014 Возраст (лет): 7

МКБ 10 основного заболевания: R62.0 Задержка этапов развития

Основное заболевание: Задержка психо-речевого развития.

Проведено обследование:

Анамнез жизни: от 2й беременности, ЭКО, (1я бер.- выкидыш на 4/5 нед), протекавшей на фоне ФПН, ИЦН, роды 1е на 38 неделе, КС, вес 3200г. Выписан на 4е сутки с диагнозом - здоров.

Анамнез заболевания: Родилась в Донецке, Украина. Проживала в в Ставропольском крае.

В 1г 3 мес после вакцинации (полиомиелит, гепатит В) мама заметила, что ребенок стал ходить на носочках, наклонять голову, обратились к неврологу по м/ж, назначено лечение, после второй вакцинации полиомиелита исчезла фразовая речь, появились стереотипии.

Консультирована генетиком в г.Ставрополь 2018г:

кариотип 46, XX. ТМС - норма. ТСХ аминокислот - норма. ТСХ аминокислот в моче-повышенное содержание лейцина, изолейцина. Реакции уринолизиса- норма.

В лаборатории Геномед выполнено исследование панель "УО и РАС" в 2018г - патогенных и вероятно-патогенных вариантов не выявлено.

Фенотип: без признаков синдромальной патологии

Рекомендации:

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

Врач-генетик

П.Д. Лашевич

