

Медицинский центр «МастерСлух»

г.Краснодар, ул.Железнодорожная 2/1

тел.: +7 918 070-21-01;

+7 918 311-70-27, elena.pankova74@mail.ru

он-лайн консультация врача-генетика

Дата 10.05.2023

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Ф.И.О. **Санджиев Темир Витальевич**

Возраст 17.05.2016

Семейный анамнез не отягощён. Ребёнок от 2-й беременности (1-я замершая в 7/8 нед.бер), первых преждевременных родов путём экстренного КС на 37-38нед (преждевременное излитие о/п вод), весом - 2620г., ростом - 48см, ОГ-34см, Огр-28,5см, по Апгар 8/9б, мышечная дистония, длительная неонатальная желтушка. Раннее моторное развитие б/о. С 1,5 лет наблюдается неврологом: ЗППР (УО умеренная), РАС. На ЭЭГ — без эпиактивности.

Обследована в МГК по месту жительства: кариотип 46,ХУ.

В связи с повышением КФК (до 263 Ед/л от 30.05.2016г) проведена ферментодиагностика б-ни Помпе — активность ферментов не снижена.

Фенотип: физическое развитие высокое, гармоничное (рост - 122см, вес -20кг), ЗППР. РАС?

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** на момент осмотра убедительных данных за синдромальную патологию не выявлено.

### РЕКОМЕНДОВАНО:

1. Наблюдение педиатра, невролога.
2. КФК, АЛТ, АСТ, ЛДГ, ГГТ, щелочная фосфатаза, общий билирубин, триглицериды, ЛПНП, ЛПВП, общий холестерин, лактат (молочная кислота).
3. Исключить синдром Мартина-Белл (синдром ломкой X-хромосомы).
4. Повторная консультация генетика с результатами (при отсутствии специфических изменений, в плане полногеномное исследование).

врач-генетик,  
к.м.н.



Панкова Е.Е.

МЕДИЦИНСКОЕ  
ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ГБУЗ СК Краевая Детская Клиническая больница  
КОНСУЛЬТАТИВНО – ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР  
г. Ставрополь ул. Семашко 3  
Регистратура (88652) 71-62-10  
71-62-18

КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕВРОЛОГА  
ВАРТАНЯН А. Д.

**Ф.И.О :** Санджиев Темир, 2016г.

**Район:** Калмыкия.

**Диагноз:** G96.8 Последствия раннего органического поражения ЦНС. Выраженная задержка речевого и интеллектуального развития у ребенка с РАС. Системное недоразвитие речи тяжелой степени. Эмоционально-волевые нарушения. Соп: Запоры.

**Рек-но:**

-Томатис, БАК

**Обследование:**

- консультация и наблюдение у психиатра
- МРТ головного мозга – *не выполнено*
- кровь на витамин Д, В1, В6.
- консультация г/энтеролога

**I – ый курс:**

- занятие с логопедом
- занятия с психологом
- зрительный режим
- церебрум композитум по 2.2мл в/м №10 (2раза в нед)
- когитум (Ацетилхолинхлорид) по 5мл – 1раз утром пить (мес)
- лецитин из расчета 2гр в сутки ( мес)
- мексидол (Этилметилгидроксипиридина сукцинат) по 1\2таб – 2раза у/в (мес)
- гимнастика на мелкую моторику
- массаж расслабляющий на ШВО, спину №10

**II – ой курс:**

- глиатилин ( Холина альфосферат) по 2.0мл в/м №9 ч/д, затем р-р по 4-5мл -1раз утром (мес)
- тенотен детский (Антитела к мозгоспецифическому белку S-100) по 1таб – 3 раза (2мес)
- циннаризин по 1\2таб. - 2 раза у/в ( мес)
- наблюдение у невролога по месту жительства.
- повторный осмотр через 4 мес.

27.02.2023г.

Врач:



А.Д. Вартамян