ОБЩЕСТВО С ОГРАНИЧЕ ОТВЕТСТВЕННОСТЬ

БАЛНУГКЛИНИК

BALCHUG

dophaki.ru 000 "БАЛЧУГ КЛИНИК"

Россия, 115054, г. Москва, наб. Космодамианская, д. 52, стр. 11 ОГРН 1217700543026, ИНН 9705161564 OLPH 1217/00543026, инп 9703101304 Лицензия Л041-01137-77/00152680 от 29.04.2022 выдана Департаментом здравоохранения города Москвы

aki.ru

dobryaki.ru

dobrakin

Консультация врача-тенетика

04.04.2024г очная медико-генетическая консультация Санне Дарьи Валерьевны, 45 лет. На приеме с сыном Санне Николаем, 10 лет.

Обращение с целью определения генетического риска для потомства в семье, планируют беременность.

dobyaki.ru

dobraki.ru

dobrakin

dopuna

dobratin.

Анамнез.
В первом браке: 2012 г - искусственный аборт (вакуум аспирация содержимого полости

деятельности).

Роды в срок оперативные (круппы. деятельности), 4300г/51см. Апгар 9/10 баллов. Выписан в срок. До года оеснокомным, спал, частые рецидивирующие инфекции (отит, инфекция мочевыводящих путей, со слов). У лет.

Поведенческие особенности в виде гиперактивности, дефицита внимания примерно до 9 лет; в 3 года после вакцинации откат в развитии – перестал ходить на горшок.

Наблюдается в НПЦ ПЗДП им. Г.Е. Сухаревой с диагнозом: Детский аутизм вследствие других причин, у ребенка со снижением интеллекта до степени легкой умственной

отсталости. Системное недоразвитие речи в связи с умственной отсталости. Системное недоразвитие речи в связи с умственной отсталости. Системное недоразвитие речи в связи с умственной отсталости. Системное 28.07.2022г (в Консультирован генетиком в «Морозовская детская ГКБ ДЗМ Москвы» 28.07.2022г (в возрасте 9 лет). Заключение: на основании клинико-анамнестических данных и осмотра, недостаточно. Кариотип данных за конкретную генетическую патологию 46,ХУ(нормальный мужской), уровень фенилаланина в норме. Рекомендовано: клиническое секвенирование генома.

На данный момент посещает коррекционную школу, занимается плаванием.

При осмотре: о.г 60 см (>97 перц.), рост 163 см (>97 перц.), масса тела 70 кг (>97 перц.); осморателический тип телосложения; неправильный прикус, «мясистые» ушные раковины, формальный, приветлив, доброжелателен, избегает зрительного контакта, стереотипии отсутствуют.

dobryakini dan

Cem. PAC?kin Семейный анамнез: у двоюродной сестры (по линии матери) – умственная отсталость, dobryaki.ru Jki.ru dobnaki.ru dobrakin dobrakin, doprakin dopunti

Семье предоставлена информация о том, что при расстройстве аутистического спектра со снижением интеллекта, возможность определения генетической причины заболевания составляет, по данным литературы, не выше 20%.

Заключение. Для уточнения генетического риска для потомства в семье, необходимо дообследование сына Санне Николая:

Клиническое секвенирование генома (Геномед, код в лаборатории 1893; данных за конкретную генетическую патологию недостаточно, ооратить впильный повторов CGG в гене *FMR1*). Обязательно предоставить в лабораторию заключение генетика!!!

Повторная консультация генетика с результатами генетического тестирования. 9067

dobraki,

doprakin

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobraki.ru

dobraki.ru

dobnaki.ru dobnaki.ru

dobryakin,

dobraki.ru

dobryaki.ru

dobrakin

dobrakin

dobraki.ru

doprakin

doprakin

dobyaki.ru

906,

dobraki.ru

doprakin

dobrakin

dobrakin

Врач-генетик

doprakin

dopsakin

dobrakin

dopsaki.ru

doprakin

dobryaki.ru

dopun

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobryaki.ru

dobrakin

dobrokin

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobraki.ru

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobyaki.ru

dobryaki.ru

dobryaki.ru

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dobrakin

dopsaki.ru

dobryaki.ru

dobrakin

венн Волкова А.В.

akin

dobrakin

doprakin

doprakin doprakin

doprakin doprakin

dobraki.ru

dobyaki.ru

dobrakin dobrakin

Vaki.ru

dobraki.ru

dobraki.ru

dobrakin dobrakin

doprakin

dopraki.n

dobnakini dobnakini

dobryaki.ru

dobryaki.ru

dopsaki.ru

dobrakin

dobraki.ru

doprak

906NO

dobraki.ru

dobrakin

Ronakin § «Балчуг Клиник»

dobrakin

dobraki.ru

dobryaki.ru

dobrakin

dobraki.ru

90byaki.ru Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы "Научно-практический центр психического научно-практический щеодр психического здоровья детей и подростков им: Г.Е.Сухаревой Департамента здравоохранения города Москвы Консультативно-диагностическое отделение

Код формы по ОКУД _ код учреждения по ОКПО Медицинская документация Форма №027/у Утв Минздравом СССР от 04.10.80 №1030

нь 5-0 денском аррос В. Ы. П. И. С. К. А. М. Медицинской карты амбулаторного больного 201907887

В Хорошево-Мневники м/р, СЗАО. ПНД.

Фамилия, имя и отчество больного: Санне Николай Валерьевич.

Дата рождения: 12.05.2013.

Домашний адрес: Г.Москва ул.Народного Ополчения 8-70. Телефон: 8-926-316-35-69.

место работы и род занятий: школа

Консультирован в КДО

Диагноз: F84.02 Детский аутизм вследствие других причин, у ребенка со снижением интеллекта до степени легкой умственной отсталос-ти. Основной синдром заключительного диагноза: 1424 Системное недоразвитие речи в связи с умственной отсталостью.

Заключение по анализам и обследованиям: МЕДИЦИНСКИЙ ПСИХОЛОГ: 10.09.2019. По векслеру: ВИП - 61 НИП - 79 ОИП - 67 На МОМЕНТ Обследования уровень интеллектуального функционирования соответствует недоразвитию познавательной деятельности у ребенка с искажением формирования эмоционально-волевой сферы (формальность контакта, однообэмоциональных проявлений, неустойчивость эмоционального протестность, избирательность в установлении контактов, разность состояния, проявления стереотипных действий, значительное снижение чувстви-тельности к социальному контексту, к дистанции, фрустрация в си-туации взаимодействия) в сочетании с недостаточной целенаправленностью в деятельности, речевыми особенностями (снижение коммуника-тивной функции речи, трудности в понимании обращенной речи, обилие эхолалий), высокой отвлекаемостью, пресыщаемостью, а также снижением устойчивости и концентрации внимания. В связи с неуспешностью в выполнении вербального субтеста в том числе в связи с особенностями развития для достоверного определения уровня интеллекразвития требуется наблюдение в динамике. Рекомендованы речевого туального коррекционно-развивающие мероприятия со специалистами, эмо-ционально-поведенческая коррекция. В рамках консультации проведено занятие по психологической коррекции. Даны рекомендации по проведению мероприятий по психологической адаптации на дому и в учреждениях по месту жительства.

24.02.2022. По Векслеру: вип - 55, нип - 67, ОИП - 56 Проведен-ное исследование выявляет снижение интеллекта до уровня легкой умственной отсталости на фоне низкой умственной работоспособности, вследствие избирательной мотивации, недостаточной целенаправленности деятельности, трудности концентрации и удержания активного внимания, неравномерно замедленного темпа деятельности, повышенной утомляемоснеравномерно замедленного темпа деятельности, повышенной у мальчика с ти, истощаемости, пресыщаемости умственной нагрузкой у мальчика с искажением эмоционально-волевой сферы: формальность контакта, однобразность эмоциональных проявлений, эмоциональная неустойчивость, протестность, избирательность в контактах, стереотипность действий, значительное снижение чувствительности к социальному контексту, к дистанции, фрустрация в ситуации взаимодействия, несформированное ЧУВСТВО ДИСТАНЦИИ, НЕДОСТАТОК КРИТИКИ. ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ ПОКАЗАТЕЛЕЙ мнестических процессов отмечается непосредственное сужение объема памяти. Продуктивность, эффективность запоминания недостаточные. Рекомендованы систематические коррекционно-развивающие занятия со специалистами. Даны рекомендации по проведению мероприятий по психоло-

гической адаптации в учреждениях по месту жительства. ЛОГОПЕД: 24.02.2022. Эмоциональный фон на пр на приеме лабильный. Зрительный контакт скользящий. От тактильного не уклоняется. Интерес к предлагаемому материалу проявляет нестойкий. К целенаправленной деятельности привлекается с организующей и направляющей помощью. Внимание неустойчиво, снижено по объему и концентрации. Память и работоспособность снижены. Слух - норма. Голос - норма. Строение рече-

вого аппарата без видимых патологий. Мимика однообразная. Звукоп-роизношение нарушено по полиморфному типу. Незначительно снижена точность, активность, переключаемость движений языка. Импрессивная вого точность, активность, переключаемость движений языка. Импрессивная речь - обращенную речь понимает не в полном объеме. Затруднено понимание многоступенчатых инструкций, вопросов косвенных падежей, падежных форм и грамматических конструкций. Пассивный словарь количественно и качественно ниже возрастной нормы. Экспрессивная речь - пользуется простой фразой с аграмматизмами. Отмечаются эхолалии. Затруднения в употреблении сложных предлогов, в согласовании прилагательных и существительных мн. ч. в косвенных падежах, существительных с числительными. Выполнение грамматических заданий по образиры вызывает затруднения. Активный словарь ограниченный, обиходный; использует в речи отдельные простые обобщающие понятия. В сюжетной картинке ориентирован слабо, присутствует фрагментарность восприятия картинке ориентирован слабо, присутствует фрагментарность восприятия сюжета. Серию картин самостоятельно не разложил, ситуативно перечислил изображенные объекты. Фонематические процессы нарушены. Чтение сюжета. Серию картип самосто.

лил изображенные объекты. Фонематические процессы нарушены. чтение словесное с переходом на слоговое, темп медленный. Пересказ не составляет, основную мысль не выделяет. Пишет прописными буквами, в строке держится нестойко. На обследовании не было представлено письменных и контрольных работ. Письмо в полной степени изучить не заключение: Системное недоразвитие речи (соответствует 2 уровню речевого развития) у ребенка с эмоционально-волевыми особен-ностями. Рекомендации: систематическая логопедическая работа.

Рекомендации: наблюдение психиатра по месту жительства. Коррек-ционно-развивающие занятия. Создание специальных условий образования Oki.ru John и воспитания.

doppakin

dobraki.ru

doprakin

doprakin

dobraki.ru

doprakin

dobnakin, ~

dobraki.ru

dobrakin

doppakin

904

doprakin

dobraki.ru

dobraki.ru

dobrakin

dobrakin

dobyaki.ru

dobraki.ru

dobraki.ru

dopsaki.ru

dobrakin,

dobrakin

dopraki.ru

dobraki.ru

dobraki.ru

dobrakin

9067

dobraki.ru

doprakin

dobraki.ru

dobraki.ru

doprakin

906nm

dopsaki.ru

doprakin,

24.02.2022

24.02.2022 Заведующий консультативнодиагностическим отделением dobraki.ru

dophaki.ru

Лечащий врач

Лукьянова М.С.

dobyaki.ru

dobraki.ru

медико-генетическая консультация первичная

ФИО обследуемого: Санне Николай Валерьевич

жалобы: На приеме мальчик 8 лет с мамой и бабушкой. жалобы: сложности с адаптацией, с обучением. Наблюдается у пси

хиатра с д-з: F84.02/

анамнез: беременность 2, протекала с токсикозом 1 половины. Роды 1-е на 40 неделе, путем кесарева сечения. Ребенок родился с весом 4300, ростом 51 см. По шкале Апгар 9-10. К груди приложен на 1 сут-ки, выписан своевременно до 1 года беспокойный, плохо спал, р-я на дискомфорт адекватная комплекс оживления по срокам, выделял своих/чужих, на руки просился, в глаза смотрел. Сидит с 6 мес., ходит с 11 месяцев. Слова к 1 году, фраза к 4-5 годам. В 3 года , после отита была проведена вакцинация. После этого откат : перестал ходить в горшок.

ВПР не выявлено. В анамнезе 000. На 1-2 мес жизни выяв кальциноз сосудов мозга. Повторное обследование через несколько На 1-2 мес жизни выявлен сяцев – норма. Операций не было, наркоза не было.

в 2019 году (в 6 лет) эпизод подъема температуры, стал жаловаться на боли в ногах. Был госпитализирован в ДБ: реактивный артрит

наследственность: мама 43 года Здорова Отец вне семьи. Здоров. СОМАТИЧЕСКИЙ СТАТУС: Выглядит старше своего возраста. Окруж-головы 57,8 Кожные покровы обычной окраски и влажности. Сер-

дечные тоны ясные, ритмичные. По внутренним органам без видимой патологии.

ПСИХИЧЕСКИЙ СТАТУС: Осмотру доступен, зрительный контакт по просьбе поддерживает, от тактильного не уклоняется. Речь простой аграмматичной фразой.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ ПО АНАЛИЗАМ И ОБСЛЕДОВАНИЯМ: Данных за конкретный

наследственный синдром нет.

Рек-н исследование кариотипа для исключения анеуплоидии по половым хромосомам, кровь на фенилаланин (ГБУЗ г. Москвы "Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ" ул. Мытная д 24 (495) 695-01-71, (495) 959-87-74 Для прохождения обследования на бюджетной

основе необходимо направление от педиатра пол-ки по м/ж) Возможна ДНК-диагностика методом экзомного секвенирования (геномед, Генетико, геноаналитика, МГНЦ им Н П Бочкова. Данный анализ не входит в ОМС и проводится на коммерческой основе)

Ермилова М.И.//



Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы

Государственное оюджетное у громдения клиническая больница «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы»

119049, г. Москва, 4-й Добрынинский пер., д. 1/9



консультация генетика

28.07.2022

Пациент: САННЕ НИКОЛАЙ ВАЛЕРЬЕВИЧ

Дата рождения:12.05.2013 Возраст: 9 лет Медицинская карта №: Пол: мужской

Повторная консультация генетика по результатам исследований.

Жалобы: на сложности с адаптацией, трудности с обучением, непродолжительный глазной контакт, эмоциональную неустойчивость, инфантильное поведение, эхолалия.

Ребенок от 2-ой беременности (1-я м/а по медицинским показаниям), протекавшей с токсикозом. От 1-х срочных родов путем кесарево сечения. При рождении: вес 4300г, рост 51см, Апгар 9-10б. Выписан из род. дома в срок. До года беспокойный, плохо спал.

Психомоторное развитие по возрасту. Самостоятельно ходит с 11 мес. Первые слова в год, фразы к 4-5 годам.

В 3г. после вакцинации мама заметила откат в развитии — перестал ходить на горшок.

Наблюдается а НПЦ ПЗДП им. Г.Е. Сухаревой с диагнозом: Детский аутизм вследствие других причин, у ребенка со снижением интеллекта до степени легкой умственной отсталости. Системное недоразвитие речи в связи с умственной отсталостью.

24.02.2022 по Векслеру: ВИП -5, НИП -

Объективный врачебный осмотр:Состояние удовлетворительное. Физическое развитие высокое. Кожные покровы физиологичной окраски, чистые. ПЖК развита достаточно, распределена равномерно. Костная система без видимой патологии. Движения в суставах в полном объеме. Мышечный тонус физиологичный. Живот мягкий, безболезненный. Половые органы сформированы по мужскому типу, правильно. Физиологические отправления в норме. Походка не нарушена. Внешний вид без особенностей. При осмотре контакт формальный, однообразность эмоциональных проведений. На вопросы отвечает, простые инструкции выполняет.

Экспрессивная речь представлена простыми предложениями

Проведенные исследования:

- фенилаланин 1,07 мг/% (норма)
- цитогенетическое исследование кариотип 46, ХУ нормальный мужской.

Заключение: на основании клинико-анамнестических данных и осмотра, данных за конкретную генетическую патологию недостаточно.

На консультации обговорено, что к задержке психического, речевого развития, РАС могут приводить не только генетические факторы. Генетические причины выявляются примерно в 20% случаев. К ним относятся хромосомные перестройки и моногенные заболевания.

На 1-ом этапе диагностического поиска исключена фенилкетонурия, которая поддается специфической терпи, и крупные хромосомные перестройки.

Следующим этапом диагностического поиска с целью выявления наследственной причины вышеописанных жалоб, по желанию родителей, возможно проведение расширенного генетического исследования клинчиеское секвениорование генома. Данное исследование в Морозовской ДГКБ не проводится. Не включено в ОМС.

Рекомендовано:

- наблюдение педиатра, невролога, психиатра
- занятия с психологом
- занятия с психологом повторная консультация генетика по результатам исследований, при себе иметь направление 057у диагнозы:

Диагноз: Детский аутизм. Системное недоразвитие речи в связи с умственной отсталостью.

Код диагноза по МКБ-10: [G96.8] Другие уточненные поражения центральной нервной системы

Вид заболевания: 1 - основное заболевание

Врач: Зарубина Вера Владимировна



doprakin

doprakin

doprakin

dobraki.ru

dobrakin

dobrakin

dobyaki.ru

dopsaki.ru

dobyaki.ru

dobrakin,

dobyaki.ru

dobraki.ru

dobrakin

9067

doprakin

dobraki.ru

aki.ru

9067

dobraki.ru



Телемедицина в Морозовке!

Опытные врачи любого профиля проведут дистанционную консультацию Вашему ребенку в неотложной ситуации или при наблюдении в динамике. Он-лайн прием специалиста позволит Вам сэкономить время и сократить количество контактов с другими людьми.

Подробная информация об услуге на сайте мороздгко рф (раздел Телемедицина).

9067

dobraki.ru

dobraki.ru

dopuna

dobraki.ru

90

dobrakin,