

ГБУЗ НСО «ГКБ №1»
Медико-генетический отдел
Консультативное отделение

Медико-генетическая консультация

Регистрационный номер: H27599 Ф.И.О.: Семко Ирина Валерьевна

Дата рождения: 08-07-1979 Возраст: 42 г 7 м 8 д

Адрес: Россия, г. Новосибирск,

Страховой полис:

Жалобы на общую слабость, особенно после физической нагрузки, трудности при преодолении лестничного марша, частые спотыкания, потерю веса более 10 кг, чувство нехватки воздуха

Из анамнеза:

жалобы появились? обострились после 03-2020 после перенесенной вирусной инфекции.

Есть сестра (37л) - с-м Жильбера.

Проведено:

- ЭМГ (07-2021, игол): Признаки первично-мышечного поражения. Признаки нарушения надежности нервно-мышечной передачи по типу миастенического с-ма

-МРТ гм (мр-картина очаговых изменений в-ва мозга дисциркуляторного характера. Наружняя заместитель гидроцефалия

-спирография (08-2021+ проба с бронхолитиком): ЖЕЛ в норме. Нарушения трахео-бронхиальной проводимости не выявлено. Данных за бронхоспазм не выявлено

-биопсия мышцы (10-2022): Фрагменты поперечно-полосатой мышцы с очаговым склерозом

- альфа-1-антитрипсин (08-2022 и 11-2021) 0,8 (0,9-2,0) г/л

Осмотрена:

-ЛОР (09-2021): Хронический ринит. Дисфония. Субъективный шум в ушах

-окулист (09-2021): Ангиопатия сосудов сетчатки по гипертоническому типу

-невролог : Миастения неуточненного генеза

-г/энтеролог (07-2022): Синдром сочетанной диспепсии и СРК-подобный синдром. Исключить энтеропатию, в т ч глютеную. НЭРБ. Дефицит альфа-1-антитрипсина с преимущественным поражением легких.

Наследственной отягощенности по моногенной патологии не отмечается.

- пульмонолог (01-2023): Бронхиальная астма, эндогенная, ср ст. Хронический бронхит. Реконвалесцент вирусной двусторонней пневмонии. Посвоспалительный фиброз легких с 2-х сторон. Умеренный дефицит а-1-АТ.

Болезнь Помпе и Фабри исключены.

ДЗ предварительный: Первично-мышечное заболевание? Миастенический с-м?

Альфа-1-антитрипсиновая недостаточность?

Рекомендовано:

-наблюдение терапевта, невролога

- проведение молекулярно-генетического исследования (Полноэкзомного секвенирования)

В настоящее время данный вид обследования в рамках бюджетного финансирования на территории Новосибирской области не проводится.

-повторный прием (повторный прием с результатами исследований)

16-02-2023

Шорина А.Р.

