

ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

государственное бюджетное учреждение
здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья
семьи и репродукции»

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Ленина д.55

Телефон: +7 (383) 210-93-04;

+7 (383) 343-99-24;

Центр охраны репродуктивного
здоровья под эгидой «Генетик»

Дата обращения: 2024 Пациент: Шишкин Дмитрий Владимирович

Дата рождения: 23.05.2007 Возраст: 17

Жалобы: на частые ОРВИ, снижение лейкоцитов в ОАК

Направлен на консультацию педиатром с диагнозом: Лейкопения.

Анамнез: Ребенок от 1 беременности, 1 родов. Беременность протекала б/о. Роды на сроке 41-42 нед, самопроизвольные. Вес при рождении 3500г, длина 51см, выписан на 5 сутки.

На первом году жизни рос и развивался по возрасту. Наблюдался у ортопеда по поводу ДТБС.

С 12 лет наблюдается у эпидемиолога с диагнозом: Генетическая затылочная эпилепсия с поздним дебютом (синдром Гасто) код по МКБ-10: G40.0

Ребенок атопик, в детстве стеноз гортани на фитопрепараты (исключили фитопрепараты в 2-3 года) стенозы не беспокоили. С 13 лет стали появляться затылочные насморк в период осени.

осмотр алл 16 лет (январь 24г) в НИИФКИ выявлена сенсибилизация к к нативной шерсти кошки + пыльцевые отриц-дома генеральная уборка-улучшение состояния, кошка в доме осталась, алл реакций при контакте с кошкой не замечают

Лейкопения в ОАК с 6 лет л-2,77 наб у уч врача, ЛОр невролога Лейкопения сох по настоящее время от 2,83 тыс (январь 24г до 3,54 -3,96 тыс, 3,06 -май 24г

8 тыс на фоне ОРВИ от августа 24г

Обследован у инф от 2019г выявлены паст Ат к ВЭБ аг-положит;, паст Ат к ЦМВ -133.7; к ВПГ1,2 -44.5 (везикулезный герпетич лабиальный дерматит до 3-4 раз в год обострения короткие, купируются местной терапией. В настоящее время обследуется у инфекциониста повторно

с 14 лет наб у эпидемиолога (занигран постоянно)

Консультация аллерголога от 13.09.24г. - Иммунодефицит не уточненный Лейкопения не уточненная, клинически доброкачественная Аллергический ринит круглогодичный не уточненный Сенсибилизация латентная к нативному аллергену кошки код по МКБ-10: D84.9

Семейный анамнез: Имеется 2 сибса: 02.10.09г.р. - лейкопения, 05.09.2012г.р. - лейкопения. У матери пробанда синдром Гасто, генетическая фокальная эпилепсия по типу поздней затылочной.

Объективно: Вес=73кг. Рост=177см.

Состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Телосложение правильное. Нарушение осанки. Полителития.

Кожные покровы обычной окраски, умеренной влажности. Живот мягкий, б/б, печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул оформленный, регулярный.

Диагноз: Z13.7 Затылочная эпилепсия, вероятно генетически обусловленная. Лейкопения, вторичный иммунодефицит.

Рекомендовано:

-Обращение в учреждения федерального уровня выполняющие медико-генетические исследования (например: в генетическую клинику ФГБНУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН г. Томск, либо ФГБУ МГНЦ им. академика Бочкова Н.П. г. Москва) для поиска-молекулярно-генетического дефекта в панели проведением полноэкзомного секвенирования, для уточнения дальнейшей тактики ведения и лечения пациента.

-Динамическое наблюдение гематолога, иммунолога, эпидемиолога, педиатра

-Повторная консультация генетика с результатами обследования

Дополнительная информация:

Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, законный представитель информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование экзона. Данные виды исследования не входит в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадыко Артемом Викторовичем, 8 (913)914-41-24 / 8(913)904-69-93 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования или ООО «Геномед» +7 (383) 247-97-32, пн-пт: 8:00-18:00 или в любую другую компанию оказывающую данный вид услуги.

Врач: Мурзаханова Н.А.

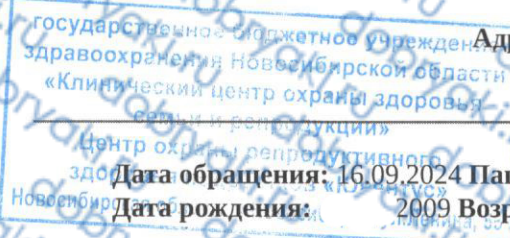
ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Ленина д.55

Телефон: +7 (383) 210-93-04;

+7 (383) 343-99-24;



Дата обращения: 16.09.2024 Пациент: Шишкин Иван Владимирович

Дата рождения: 2009 Возраст: 14

Жалобы: на снижение лейкоцитов в ОАК

Направлен на консультацию педиатром с диагнозом: Лейкопения

Анамнез: Ребенок от 2 беременности, 2 родов. Беременность протекала б/о. Роды на сроке 39-40 нед, самопроизвольные. Вес при рождении 3550г, длина 52см. Выписан на 4-5 сутки. При рождении Неонатальная желтуха.

На первом году жизни рос и развивался по возрасту. Наблюдался у ортопеда с диагнозом: ДТБС.

С 2022г. по ОАК лейкопения. Наблюдается у гематолога с диагнозом: Неутонченная лейкопения, код по МКБ-10: D72.8

Консультация иммунолога от 06.09.24г. - Иммунодефицит неутонченный Лейкопения неутонченная

Аллергический ринит персистирующее течение круглогодичный и сезонный легкой степени тяжести

Сенсибилизация эпидермальная, к-п деревьев, луговых трав код по МКБ-10: D84.9

ОАК от 30.08.24г. - Лейкоциты (WBC): $3,68 \cdot 10^9/\text{л}$; Эритроциты (RBC): $4,71 \cdot 10^{12}/\text{л}$; Гемоглобин (HGB):

139,0 г/л; Гематокрит (HCT): 39,90 %; Средний объем эритроцитов (MCV): 84,70 фл; Среднее содержание

гемоглобина в эритроците (MCH): 29,50 пг; Средняя концентрация гемоглобина в эритроците (MCHC): 348,0

г/л; RDW-SD Стандартное отклонение ширины распределения эритроцитов по объему эритроцитов по

объему: 46,80 фл; RDW-CV Коэффициент вариации ширины распределения эритроцитов по объему: 12,40 %

; PDW Ширина распределения тромбоцитов: 13,50 фл; Средний объем тромбоцитов (MPV): 8,0 фл; P-LCR

Крупные тромбоциты: 17,20 %; PCT Тромбоцитокрит: 0,22 %; Тромбоциты (PLT): $276,0 \cdot 10^9/\text{л}$;Эозинофилы: 3,0 %; LYMPH# Лимфоциты абс.: $1,28 \cdot 10^9/\text{л}$; LYMPH% Лимфоциты: 34,80 %; MONO#Моноциты абс.: $0,33 \cdot 10^9/\text{л}$; Моноциты: 8,90 %; Нейтрофилы палочкоядерные: 2,0 %; Нейтрофилысегментоядерные: 51,0 %; Лимфоциты: 37,0 %; GRAN# Гранулоциты абс.: $2,07 \cdot 10^9/\text{л}$; GRAN%

Гранулоциты: 56,30 %; Моноциты: 7,0 %;

Семейный анамнез: Имеется 2 сибса: 23.05.24г. - затылочная эпилепсия, вероятно генетически обусловленная,

лейкопения, 05.09.12г. - лейкопения. У матери пробанда синдром Гасто, затылочная эпилепсия.

Объективно: Рост 171см. Вес 57кг.

Состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Телосложение правильное. Нарушение осанки. Кожные

покровы обычной окраски, умеренной влажности. Живот мягкий, б/б, печень у края реберной дуги,

селезенка не пальпируется. Стул оформленный, регулярный.

Диагноз: Z13.7 Лейкопения. Иммунодефицит.

Рекомендовано:

-Обращение в учреждения федерального уровня выполняющие медико-генетические исследования (например: в генетическую клинику ФГБНУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН г. Томск, либо ФГБУ МГНЦ им. академика Бочкова Н.П. г. Москва) для поиска-молекулярно-генетического дефекта в панели, проведением полноэкзомного секвенирования, для уточнения дальнейшей тактики ведения и лечения пациента.

-Динамическое наблюдение гематолога, иммунолога, эпилептолога, педиатра

-Повторная консультация генетика с результатами обследования

Дополнительная информация:

Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, законный представитель информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование экзона. Данные виды исследования не входят в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадыко Артемом Викторовичем, 8 (913)914-41-24 / 8(913)904-69-93 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования или ООО «Геномед» +7 (383) 247-97-32. пн-пт: 8:00-18:00 или в любую другую компанию оказывающую данный вид услуги.

Врач: Мурзаханова Н.А.

ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

государственное бюджетное учреждение
здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья
семьи и репродукции»

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Ленина д.55

Телефон: +7 (383) 210-93-04;

+7 (383) 343-99-24;

Дата обращения: 16.09.2024 Пациент: Шишкин Виктор Владимирович

Дата рождения: 2012 Возраст: 12

Жалобы: на снижение лейкоцитов в ОАК, 2 приступа онемения конечностей, сопровождающееся рвотой, головной болью

Направлен на консультацию педиатром с диагнозом: Лейкопения

Анамнез: Ребенок от 3 беременности, 3 родов. Беременность протекала б/о. Роды на сроке 41-42 нед, самопроизвольные. Вес при рождении 3860г, длина 55см, выписан на 5 сутки.

На первом году жизни рос и развивался по возрасту. Наблюдался у ортопеда по поводу ДТБС.

С мая 2021г., когда найдены изменения в анализе крови - Л 3,7 (АКН-1,6) тыс. Осмотрен педиатром. Лейкопения до сих пор сохраняется (12.22-3,4тыс.(АКН-1,7), 5.10.23-3,87 (АКН-2,12), особенно на фоне ОРВИ 25.01.24-3,39 (АКН-1,86)

Консультация гематолога от 16.05.24г. - Лейкопения неуточненная, код по МКБ-10: D72.8

Консультация невролога от 20.05.24г.- Мигрень, простая форма, синдром мышечной дистонии. СВД на фоне возрастной перестройки организма, церебральная форма, перманентный тип, не прогрессирующее течение, средней степени тяжести, код по МКБ-10: G43.9

ЭЭГ фон- легкие диффузные изменения б/э активности головного мозга. МПА и эпилептиформности не выявлено.

Глазное дно - нет четкости границ ДЗН с обеих сторон.

Консультация иммунолога от 06.09.24г. - Иммунодефицит неуточненный Лейкопения доброкачественная клинически код по МКБ-10: D84.9

Семейный анамнез: Имеется 2 сибса: 23.05.07г. -затылочная эпилепсия, вероятно генетически обусловленная, лейкопения, 02.10.09г. - лейкопения. У матери пробанда синдром Гасто, затылочная эпилепсия.

Объективно: Рост 162см. Вес 55кг.

Состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Телосложение правильное. Нарушение осанки. Кожные покровы обычной окраски, умеренной влажности. Живот мягкий, б/б, печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул оформленный, регулярный.

Диагноз: Z13.7 Лейкопения. Иммунодефицит.

Эпилепсия?

Рекомендовано:

-Обращение в учреждения федерального уровня выполняющие медико-генетические исследования (например: в генетическую клинику ФГБНУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН г. Томск, либо ФГБУ МГНЦ им. академика Бочкова Н.П. г. Москва) для поиска-молекулярно-генетического дефекта в панели проведением полноэкзомного секвенирования, для уточнения дальнейшей тактики ведения и лечения пациента.

-Динамическое наблюдение гематолога, иммунолога, эпилептолога, педиатра

-Повторная консультация генетика с результатами обследования

Дополнительная информация:

Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, законный представитель информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование экзона. Данные виды исследования не входят в программу государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадько Артемом Викторовичем, 8 (913)914-41-24 / 8(913)904-69-93 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования или ООО «Геномед» +7 (383) 247-97-32. пн-пт: 8:00-18:00 или в любую другую компанию оказывающую данный вид услуги.

Врач: Мурзаханова Н.А.