

государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»
Медико-генетическая консультация
ул. Станиславского, 24
г. Новосибирск

ГБУЗ НСО «Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

Медико-генетическая консультация

Адрес: Россия, г.Новосибирск, ул. Станиславского д.24

Телефон: +7 (383) 210-93-04;

+7 (383) 343-99-24;

Дата обращения: 27.01.2025 Пациент: Шугаев Александр Владимирович

Дата рождения: 17.03.2015 Возраст: 9

На приеме в сопровождении законного представителя: матери.

Жалобы на низкий рост, нечеткость произношения, снижение памяти, неловкость движений.

Обращение связано с планированием дальнейшего генетического обследования.

Анамнез:

Пробанд наблюдается в МГК с 2016г. с дз: Синдром Рассела-Сильвера.

Наследственной отягощенности по моногенной и эндокринной патологии не отмечается.

Наблюдается:

- невролог (12-2024): Органическое поражение ЦНС, на фоне генетической патологии (синдром Рассела Сильвера)

Когнитивные нарушения, синдром речевых нарушений (СНР 3 ур., стертая дизартрия), миотонический синдром, синдром моторной неловкости, парез отводящего нерва с двух сторон.

- эндокринолог: Синдромальная низкорослость. Дефицит массы.

С 05-2021г пациент получает терапию Соматотропином Растан 1,25 мг/сут.

Имеет статус ребенка-инвалида.

Проведено:

- кариотипирование (05-2017): 46XY, числовых и структурных aberrаций не выявлено. Хромосомная патология исключена

- молекулярно-генетическая диагностика (2017г, НИИ Медицинской генетики): статус метилирования региона IGF2/H19 на хромосоме 11p15 не соответствует с-му Рассела-Сильвера.

Объективные данные:

Рост 137 см (SDS 0,15), вес 25 кг (SDS-1,44), ИМТ 13,32 SDS-2,29.

Состояние удовлетворительное. Сознание ясное, положение активное. Правильного телосложения, пониженного питания. Поведение адекватное. Речь фразовая, дизартрична, специфический фенотип.

Череп округлой формы, перкуссия его безболезненна

ЧМН - глазные щели, зрачки равные. Реакция зрачков на свет живая. Лицо симметрично, язык по средней линии.

Ограничено отведение глазных яблок кнаружи с обеих сторон. Глотание и фонация не нарушены. На вопросы отвечает избирательно.

Тонус мышц диффузно снижен, сухожильные рефлексы живые, D = S. Сила в конечностях 5 баллов. Активные движения в конечностях в полном объеме. Патологических рефлексов, инкоординации нет. В позе Ромберга устойчив(а). ПНП удовлетворительно выполняет. Моторная неловкость. Вялая осанка.

Диагноз: Q87.1 Синдромальная патология.

Синдром Рассела-Сильвера?

Рекомендовано:

- наблюдение педиатра, эндокринолога
- консультация генетика (по показаниям).

Законный представитель информирован о проведении молекулярно-генетического обследования (ПГС) с целью поиска молекулярного дефекта.

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

Врач: Шорина А.Р.

