

Диагноз: Перинатальное поражение ЦНС смешанного генеза. Синдром гипервозбудимости. Синдром мышечной дистонии. Темповая задержка моторного развития. Выраженная задержка психоречевого развития и ориентировочно-познавательной деятельности. Дизартрическая симтоматика. Множественные пороки развития и признаки нарушения морфогенеза. Метопический краниосиностоз. Вальгусная установка правой стопы. Содружественное сходящееся альтернирующее косоглазие в исходе пареза отводящего нерва. Вероятно течение атрофии зрительного нерва. Гиперметропия высокой степени. Изолированное телархе. Синдром нарушенного кишечного всасывания. Белково-энергетическая недостаточность 2-3 степени. МАРС-ДТЛЖ.

Кариотип от 19.03.2021г-0 46, XX- хромосомной патологии не выявлено.

Консультирована генетиком ФГАУ «НМИЦ Здоровья детей» МЗ РФ 11.08.2021г.

Предварительный диагноз- Хромосомный микроделеционный/ микродупликационный синдром? Синдром Оница? Рекомендовано: секвенирование клинического экзома+ ХМА

экзонного уровня, повторная консультация генетика с результатами дообследования.

В условиях МГК ГБУЗ РМ «МРЦКБ» секвенирование клинического экзома+ ХМА

экзонного уровня не проводится.

Врач Храмихина С.С.

