



«Институт Детской и Взрослой Неврологии и Эпилепсии им. Св. Луки»

Общество с ограниченной ответственностью

ОГРН 1167746703827 ИНН 9717035290 КПП 772901001

Адрес: 119571, г. Москва, ул. Академика Анохина, дом 9, эт/пом/ком 1/ХII/15

Лицензия № ЛО-77-01-020632 от 26 октября 2020 года

Единый телефон: 8 (495) 181-31-01 Регистратор: 8 (495) 437-61-16

www.epiclinic.ru

email: info@epiclinic.ru

22 12 2020 года

Консультативный амбулаторный прием

ФИО пациента, возраст: Швецова Дарья, 11.08.2017гр

Диагноз: Органическое поражение ЦНС. Задержка психо-речевого развития.

Из анамнеза: моторное развитие с задержкой, первые шаги в 2,5 года, ходит устойчиво. Указательный жест сформировался после 2 лет. Обращенную речь понимает на бытовом уровне. До 1 г был лепет, замолчала в 8 мес после вакцинации. Сон, аппетит в норме. На горшок не просится. У двоюродного брата по линии отца ДЦП, не говорит.

Неврологический статус: окружность головы 49 см. ЧН: косоглазия нет, лицо симметрично. Язык по средней линии. В двигательной сфере: мышечный тонус ближе к норме, сух.рефлексы симметричны. Походка атактическая с пропульсивным компонентом.

ДВЭМ (МОКДЦ): основная активность представлена регулярным слабо модулированным ритмом 6-7Гц, Эпилептиформной активности не выявлено.

МРТ ГМ: множественные очаги повышенной интенсивности МР-сигнала, расширенные периваскулярные пространства.

Консультация генетика: 1р36 не подтверждена.

Рекомендации:

1. Повторный осмотр через 6 мес.
2. Февраль-апрель: Эфамол (эфалекс, эсприко) 5 мл х 2 раза в день – 3 мес.
3. Март, апрель: Нейромидин 20 мг ½ т х 2 раза в день – 2 мес + пикамилон 20 мг 1/2 т х 2 раза в день – 1 мес, затем 1 т х 2 раза в день – 1 мес.
4. Февраль/апрель: когитум 10 мл утром пить до завтрака – 30 дней.
5. Март / май: церебролизин 2,0 в/м ежедневно № 10.
6. Проведение ВЭМ с включением ночного сна 1 раз в год.
7. Хромосомный микроматричный анализ (расширенный)
8. Консультация инфекциониста

Mariya bobylova@mail.ru к.м.н. доцент **Бобылова М.Ю**



Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**"МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА"**

115522 г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
+7(495)111-0303

10.07.2020

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Швецова Дарья Михайловна (11.08.2017)

Причины консультации:

Синдром Прадера-Вилли? Детский церебральный паралич?

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Дата приема 10.07.2020

Девочка, 2 лет 10 мес. Имеет родную сестру и сестру по матери. Единственный случай в роду.

Беременность протекала на фоне герпетической инфекции. Роды самопроизвольные в срок. Вес 2940/49.

Закричала сразу. В роддоме состояние удовлетворительное. При УЗИ - вентрикуломегалия. Выписана домой вовремя. Грудь брала, сосала хорошо. Желтухи не было.

До 8 мес моторное развитие с легкой задержкой. В 8 мес сделаны три прививки, после чего была гипертермия в течении 3 дней. Стала обмякать. В 1 год не ползала, не ходила. Получала лечение. В

Ховрино обследована в 1 г 4 мес. Поставлен диагноз: Поражение ЦНС, затем ДЦП, смешанная форма.

Динамика развития медленная положительная. МРТ ГМ - признаки перинатального поражения ЦНС, вентрикуломегалия. Ходит с 2 лет 4 мес. Походка становится увереннее. Произносит отдельные звуки, мычит. Показывает животных, понимает бытовые команды. Судорог не было. Зрение и слух сохранены.

Ест сама твердую пищу, кашу, жует хорошо, умеет пить из кружки. Помогает при одевании. На горшок не просится /высаживают регулярно/. Кариотип 46,XX.

Жалобы: нет речи, неустойчивая походка, нет навыков самообслуживания

Фенотип: Речи нет. Стереотипии. Походка на широко расставленных ногах. ОГ 48 см. Гипотония. Легкая дисплазия ушных раковин. Энофтальм. Скрытый эпикант. Полные губы, трапециевидная верхняя губа.

Избыток кожи на шее. Широко расставлены соски. Поперечные складки ладоней. Проксимальное смещение 1 пальцев кистей. Вальгусные стопы. Широкая сандалевидная щель.

На основании фенотипа, клиники и развития предполагается синдром делеции 1p36.

Дифференциальный диагноз с другими микроструктурными аномалиями хромосом.

Были предложены и проведены исследования:

10.07.2020 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика, первичный

10.07.2020 Взятие крови из периферической вены

10.07.2020 Поиск делеций в регионе 1p36 (кровь с ЭДТА)

Рекомендации:

Наблюдение и лечение у невролога.

В случае нормального результата назначенного анализа показан хромосомный микроматричный анализ расширенный.

Врач генетик

Демина Нина Александровна

