

КОНСУЛЬТАЦИЯ ГЕНЕТИКА

07.10.2024

Пациент: Соловьёва Екатерина Евгеньевна

Медицинская карта:

Дата рождения: 1996, возраст: 28 лет

Жалобы:

История заболевания: При неонатальном скрининге установлен диагноз фенилкетонурия, классическая форма. Динамически наблюдалась у генетика, соблюдала низкобелковую диету до 10 лет, затем в рацион был введен животный белок в небольшом количестве. До 18 лет принимала смеси без фенилаланина. Медицинской документации на руках нет.

Ориентировочно в сутки съедает 30г белка, дневник питания не ведет.

ТМС НБО от 05.10.24г. - снижение аргинина - 26,8 (32-150), повышение лизина - 315 (94-278), тирозин - 122 (31,1-118,1), остальные показатели в том числе и фенилаланин в пределах референсных значений.

Семейный анамнез: у бабушки СД 2 типа, имеется сводная сестра по матери: 01.06.83г. - здорова.

Объективно: Вес=56кг. Рост=166см.

Состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Телосложение правильное.

Кожные покровы обчной окраски, умеренной влажности.

Объективно:

Общий осмотр:

Диагноз:

Молекулярно - генетическое исследование

Диагноз

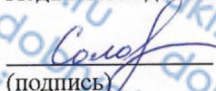
Обоснование диагноза: На основании жалоб, данных анамнеза, объективного осмотра, дополнительных клинических и инструментальных методов обследования выставляется диагноз:

[E72.9] Нарушения обмена аминокислот неуточненные.

Фенилкетонурия?

Заключение:

Рекомендации: - Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, и вариабельность клинической картины, пациент информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование экзона. Данный вид 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 Дадько Артемом Викторовичем, 8 (913) 914-41-24 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования или ООО «Геномед» +7 (383) 247- Подписывая данный документ, подтверждаю, что с рекомендациями ознакомлен и с планом лечения согласен.


(подпись)

Соловьёва Екатерина Евгеньевна
(расшифровка подписи)

(383) 363-0-183

ЕДИННЫЙ ТЕЛЕФОН СПРАВОЧНОЙ СЛУЖБЫ

WWW.CNMT.RU

ЦНМТ

В ОСНОВЕ ЗДОРОВЬЯ

97-32. пн-пт: 8:00-18:00 или в любую другую компанию оказывающую данный вид услуги

-УЗИ ОБП

-Динамическое наблюдение терапевта, психиатра, психолога

-Повторная консультация генетика с результатами обследования

Следующая явка к врачу : 08.01.2025

педиатр, генетик Мурзаханова Наталья Андреевна



Подписывая данный документ, подтверждаю, что с рекомендациями ознакомлен и с планом лечения согласен.

(подпись)

Соловьёва Екатерина Евгеньевна
(расшифровка подписи)