

Дата приема: 04.07.2023 Номер карты: 20025873/08

Пациент: Толстоноженко Елизавета Денисовна

Доктор: Князев Дмитрий Александрович

Приём детского генетика

Диагноз по мкб: {Q87.0} Синдромы врожденных аномалий, влияющих преимущественно на внешний вид лица {Открыт } (Хроническое, известное ранее)

Диагноз клинический: на момент консультации исключить Синдром Мёбиуса (PLXND1, REV3L?) Синдром Кэри-Финемана-Зитера? (MYMK?) Демиелинизирующая патология ЦНС? Энцефалопатия развития?

Фенотип пациента: опущенный уголок рта справа (парез правого лицевого нерва?), сросшиеся брови (синофриз), широкий вздернутый кончик носа, эпикант, сглаженная широкая переносица, эпикант, готическое небо, микроцефалия (на грани с нормой), ворнообразная деформация грудной клетки.

Проведенные исследования: Цитогенетическое исследование хромосом человека от 04.04.2023: 46

XX нормальный женский кариотип

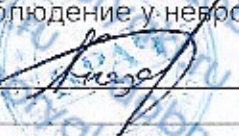
Исследование на частые микроделеционные и микродупликационные синдромы: без хромосомного дисбаланса

Диагноз сопутствующий: Задержка психо-моторного развития неуточненная (вероятно, в структуре генетического синдрома) Гипоплазия круговой мышцы рта справа

Рекомендации: 1. Повторная консультация по результатам исследования.

2. Целесообразно проведение исследования: Полноэкзомное секвенирование (Секвенирование экзома), не проводится в ГБУ РО, не входит в программу ОМС.

3. Наблюдение у невролога по мж.

Врач:  Князев Дмитрий Александрович

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

18.05.2023

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Номер карты: 17119/2023
Калимулина Любовь Валерьевна (25.01.1982)
Толстоноженко Елизавета Денисовна (10.03.2022)

Причины консультации:
задержка физического развития

Результаты клинико-генетического анамнеза и обследования:

Диагноз наследственной патологии высоковероятен. Дифференциальный диагноз проводится в группе синдромальной патологии, сопровождающейся микроцефалией, задержкой физического развития (Синдром Коффина Сириса, Синдром Смита-Лемли-Опитца), с микроструктурными синдромами (Синдром Вильямса?)

Были предложены и проведены исследования:

- 18.05.2023 Прием (осмотр, консультация) врача-генетика
- 18.05.2023 Взятие крови из периферической вены
- 18.05.2023 Взятие крови из периферической вены
- 18.05.2023 Газовая хроматография плазмы крови (холестерин, изомеры холестерина (Синдром Смита-Лемли-Опитца, МММ 270400)

Рекомендации:

Наблюдение невролога, генетика, реабилитолога, кардиолога, гастроэнтеролога по м/ж
В плане дальнейшего обследования возможно проведение внебюджетного исследования Секвенирование полного экзоста



Врач-генетик

Шестопалова Елена Андреевна