



Пациент: **Уланова Дарья Александровна**

Дата рождения: 2016 Возраст: 7

Доктор: **Князев Дмитрий Александрович**

Приём детского генетика

Диагноз по мкб: {G93.9} Поражение головного мозга неуточненное {Закрит } (Хроническое, известное ранее)

Диагноз клинический: на момент консультации нельзя исключить наследственную патологию.

Наследственные болезни обмена: Гомоцистеинурия? (марфаноидный фенотип, голубые склеры,) моногенные заболевания: Нарушение формирования нервной системы: Энцефлопатии развития? микродупликационные или микроделеционные синдром?

Диагноз сопутствующий: Детский аутизм со специфическим недоразвитием речи (уровень сенсомоторной алалии) неравномерной задержкой психического развития, недоразвития навыков, выраженными нарушениями коммуникации поведения и адаптации в связи с неуточненными причинами.

Рекомендации: 1. Целесообразно проведение исследования: Секвенирование экзома (не проводится в ГБУ РО не входит в программу ОМС)

2. Спектр аминокислот и ацикарнити методом tandemной масс-спектрометрии (не проводится в ГБУ РО не входит в программу ОМС)

3. Наблюдение у невролога и психиатра по м/ж.

4. Фолиевая кислота (метилфолат) 400 мкг по 1 таб 2 р/д перед едой (утро/обед) 1 месяц.

Врач:  **Князев Дмитрий Александрович**