

государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Новосибирской области
«Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции»
Центр охраны репродуктивного
здоровья подростков «Ювентус»
Новосибирская область, г.Новосибирск, ул.Ленина, 55

ГБУЗ НСО "КЦОЗСиР"

630136, г. Новосибирск, ул Киевская, дом 1

Медико-генетический центр

подразделение «Ювентус» ул. Ленина, 55, г. Новосибирск, 630004 тел. 8 (383) 222-54-83,
Email: 164706@mail.ru

Консультация заведующего консультативным отделением медико-генетического центра
д.м.н. Ю.В. Максимовой:

Устинов Александр Сергеевич, 26.07.1993 года рождения.

Жалобы: поликистоз семейный.

Анамнез: первые изменения появились в 13 лет в виде изменения изменения давления, был консультирован кардиологом, выяснилась причина повышенного давления из за почечной патологии в виде множественных кист. Наблюдается у нефролога с преддиализным состоянием, подготовлена фистула для провкедения гемодиализа

Семейный анамнез: В семейном анамнезе имеется у 5 кровных родственников в 3 поколениях имеется схожая клиническая картина мама умерла в 37 лет от ангиосаркомы сердца, на фоне почечной недостаточности (поликистоз почек), бабушка умерла в 65 лет , находилась на гемодиализе, имела поликистоз почек.

Объективные данные: Состояние относительно удовлетворительное. Кожные покровы чистые, обычного цвета. Видимые слизистые обычного цвета. Периферические лимфоузлы бл. Температура - 36,6гр. Зев спокоен. Носовое дыхание свободное. В лёгких дыхание везикулярное, хрипов не слышу. ЧДД 15 в 1 минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 76 в 1 мин. АД 130\90 мм.рт.ст. Пульс 76 в 1 мин. Язык чистый, влажный. Живот мягкий, бблезненный. Стул - тип 4 по Бристольской шкале. Дизурия, отёков нет.

Диагноз основного заболевания: (Заключительный) Аутосомно-доминантная поликистозная болезнь почек код по МКБ-10: N18.4 МЭС: 110007

Результаты анализов: Инвитор-24/07/23--Креатинин-389 мкмоль/л, мочевиная--12,6 ммоль/л, хлор 111 ммоль/л, М кислота -360, К-4,3, Натрий 142, Железо 13,38

Рекомендуется:

1. В плановом порядке консультация в учреждение федерального уровня НИИ Медицинской генетики г. Томск, Генетическая клиника (Адрес: г. Томск, Московский тракт, 3 Регистратура: +7 (3822) 53-05-37 с целью выработки тактики лечения и выявления молекулярно-генетического дефекта являющегося основной причиной заболевания.
- 2.Повторная консультация с выпиской из НИИ Медицинской генетики и свежими выписками после старта гемодиализа.

Дополнительная информация:

Учитывая имеющиеся данные в семейной истории по онкологическому заболеванию (мать умерла от ангиосаркомы сердца), и семейный вариант поликистозная болезнь почек, а в случае аутосомно-доминантной формы болезни это мутации могут быть в генах PKHD1,

PKD1, PKD2 и вариабельность клинической картины, пациент информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование генома. Данные виды 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, ООО Геномед и др.

