

Пациент: БОГАТЫРЕВ АЛЕКСАНДР АНДРЕЕВИЧ
Дата рождения: 18.05.2015 (9 лет)
Адрес проживания

Дата и время посещения: 08.10.2024 13:30
МО: БУЗ УР "1 РКБ МЗ УР"
Профиль: генетике

Жалобы

Жалобы на проблемы в обучении, задержка роста и веса. На прием пришли без детской карты

Анамнез заболевания

С детства наблюдается у эндокринолога, невролога, окулиста, кардиолога, пульмонолога
весо/ростовые показатели- 3мес 3850/56; 6мес 4490/60; 9мес 5100/63,5; 11мес 5150/65; 2г1мес 7500/78; 3г 8400/83

Анамнез жизни

От 3 беременности, 1х родов, протекавшей с УПБ в 15 недель, ОРВИ, ЗВУРЗ ст, маловодие, ВПС плода был выявлен в 12нед, подтвержден в 20нед. беременности

Роды срочные 37 нед, Вес при рождении 1840 / 46 рост/ оценка по Апгар8-9

Роды срочные в ПЦ г. Томска Вес при рождении 1840 рост 46см оценка по Апгар 8-9 баллов., ДЗ при рождении: Сложный ВПС: Гипоплазия дуги аорты, бicuspidальный АК, ДМЖП, ДМПП, ОАП, оперирован в 3 мес.

Развитие: НПР -сидит с 1,5 лет, ходит с 2,5 лет., речь- с 2 лет 5-6 слов., учится в коррекционной школе (по зрению)на индивидуальном обучении, проблемы в обучении

Перенесенные заболевания: РОП цнс с гипертенз синдромом, бронхит в 9 мес.. Субклинический гипотериоз с 1 года 3 мес. Крипторхизм - орхопексия в 2018г

Родители: Мать- 39, двухсторонний гайморит, Рост 152

Отец-46, пр.здоров, Рост 170

Сибсы: сын (2018г)-здоров

Наследственность не отягощена Брак неродственный

Объективный статус : Рост 119 /18.600 Вес/48,5 О.гол Телосложение правильное, пропорциональное . Голова долихоцефальной формы, высокий лоб. Пониженного питания. Глазные щели симметричные. Эпикант. Сглаженный фильтр. Узкие кубы. Курносый нос. Диспластичные, оттопыренные ушные раковины. Прогнатия. Скученность зубов .Высокое арковидное небо.Рубец на груди. Нарушение осанки. Мышечная гипотония. Поперечная складка четкая на левой ладони, не четкая на правой. Повышенная складчатость ладоней. Клинодактилия 5 пальца обеих кистей. Частичная кожная синдактилия 3-4 пальцев стоп. кариотип 8.11.2016МГК Ижевск : 46,XY - нормальный мужской кариотип(GTG)

Хромосомной патологии супругов обнаружено

4.10.2024: эндокринолог :Низкорослость. Белково-энергетическая недостаточность 3 ст. Орхопексия слева в ан-зе

3.10.2024невролог :Диагноз: Рез.энцефалопатия, церебрастенический синдром, гипотонический синдром, нарушение речи. Гипогенезия мозолистого тела, Расщепления прозрачной перегородки, расширение супраселлярной цистерны. Ретроцеребеллярная арахноидальная киста. МР картина очаговых изменений вещества мозга дистрофического (дисциркуляторного) характера. Атрофическое расширение субарахноидальных конвексительных ликворных пространств.(МРТ гМ от 27.09.24г.)

26.09.2024:ДЗ: Частичная атрофия зрительных нервов ОИ. Нарушения рефракции и аккомодации. Миопия сред.ст ОИ. Астигматизм миопический ст 5.0д ОИ. Ретинопатия недоношенных 1 степ, регресс ОИ.

12.07.2024:эхо-кг: Коррекция ВПС: резекция КоА, пластика ДМЖП, ушивание ДМПП, перевязка ОАП, реимплантация устья ПКА (2015г.Томск.)Размеры камер сердца в пределах нормы. Систолическая функция левого желудочка удовлетворительная . Диастолическая функция левого желудочка не изменена. Бicuspidальный клапан аорты с сохранённой функцией. Умеренный клапанный стеноз аорты. Состояние после резекции КАо (остаточный градиент 13 мм рт. ст.)

кардиолог 22.07.2024: ВПС: коарктация аорты. гипоплазия дуги аорты, бicuspidальный АК, незначительный стеноз аорты, гипоплазия дуги аорты аномальное отхождение правой коронарной артерии от ЛА, множественный ДМЖП, ДМПП, ОАП . состояние после резекции коарктации аорты,остаточный градиент 13 мм рт ст пластики ДМЖП, ушивания ДМПП, пересечения ОАП, реимплантации устья правой коронарной артерии в в/о аорты (2015 Томск) НАК 0 -1 ст, ГЛЖ миокардиодистрофия. НРС еденичные наджелудочковые экстрасистолы . эпизоды синусовой аритмииХСН -1-2а ФК-2

ортопед 08.06.2024: Плоско-вальгусная установка стоп. Вр.аномалия развития гр.клетки, дисплазия т/б суставов.

Обследования в МГНЦ РАМН им.Бочкова: энзимодиагностика- активность измеренных лизосомальных ферментов в пределах нормы

Обследования в МГНЦ РАМН им.Бочкова: ГАГи в моче в норме

Диагноз: ВПС: коарктация аорты, гипоплазия дуги аорты, бicuspidальный АК, незначительный стеноз аорты, гипоплазия дуги аорты, аномальное отхождение правой коронарной артерии от ЛА, множественный ДМЖП, ДМПП, ОАП. Частичная атрофия зрительных нервов ОИ. Нарушения рефракции и аккомодации. Миопия сред.ст ОИ. Астигматизм миопический ст 5.0д ОИ. Ретинопатия недоношенных 1 степ. Плоско-вальгусная установка стоп. Вр.аномалия развития гр.клетки, дисплазия т/б суставов. Гипогенезия мозолистого тела, Расщепления прозрачной перегородки, расширение супраселлярной цистерны. Ретроцеребеллярная арахноидальная киста.

Микроаномалии развития . Не исключается синдром Рассела-Сильвера

Рекомендации:

- 1) днк диагностика синдром Рассела-Сильвера (проводится только на внебюджетной основе)
- 2) при отрицательном результате- хромосомный микроматричный анализ (проводится только на внебюджетной основе)



**ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ**

Сертификат: 162494614275785712936701065556257514

Владелец: Бухарина Инна Карловна

Действителен: с 18.06.2024 по 11.09.2025

ФИО: Бухарина Инна Карловна