

Больной (ая) **Рысьев Егор Петрович**

ЖАЛОБЫ: на отсутствие речи, не понимает обращенную речь. стереотипные движения руками. На учете у психиатра с 4х лет. До 2-3 лет ребенок со слов мамы развивался нормально. Направляет невролог. С результатами обследования.

АНАМНЕЗ БОЛЕЗНИ: От 16, на фоне УП, низкая плацентации(стац лечение), анемии 1ст. Роды в 35н, вес-2490/46см, 8/96. Из р/*дома переведен в ОПН, д-з: ЦИ. К/желтуха. Нед 35н.

На грудном вскармливании до 1г7мес.

НПР: сидит с 8 мес, ходит с 1г3мес, речи нет.

Судороги: отр.

Перенесенные заболевания: ОРВИ.

Наследственность: мама-здорова, папа-здоров. сын-4г, здоров.

ОБЩИЙ ОСМОТР: вес-20кг. Пропорционального телосложения удовлетворительного питания. Голова округлой формы 51см. Со стороны внутренних органов-б/патологии. Половое развитие по мужскому типу тестикулы в мошонке-1мл.

Невролог: выраженная ЗПРР, поведенческие нарушения. расстройство аутистического спектра.

Эпилептические пароксизмы неуточненные.

МРТ г/м: структурные изменения в перивентрикулярных областях по типу глиоза.

ЭЭГ: эпилептиформная активность убедительно не регистрируется.

Кариотип №148 от 26.04.2022г-46,ху.

Консультирован в МГНЦ,

ТМС(сухие пятна крови)-патологии не выявлено.

Проведен ПЦР -анализ метилирования промоторной области гена FMR1. Изменений характерных для синдрома Мартина.Белл не выявлено.

Моча на органические кислоты-патологии не выявлено.

Исследование ОДЦЖК.- в плазме крови повышено соотношение коцентраций кислот. Данные изменения могут быть обусловлены особенностями диеты. Рекомендовано повторить исследование.

DS: Роп цнс, выраженные когнитивные нарушения. Эпилепсия неуточненная. Расстройство аутистического спектра. Хромосомной патологии, наследственных аминокислотопатий, органических ацидурий и нарушений митохондриального в-окисления по данным исследований не выявлено.

ПЛАН ОБСЛЕДОВАНИЯ и ЛЕЧЕНИЯ: -контроль крови на ОДЦЖК

-секвенирование клинического экзоза

-повторный осмотр с результатами.

БУЗ УР "РДКБ МЗ УР" Генетик Алабужева Л.В.

