



**ДЕТСКАЯ РЕСПУБЛИКАНСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ТАТАРСТАН**

420138, г. Казань, Оренбургский тракт, 140

многоканальный сервис-телефон: (843) 269-89-00, факс: (843) 267-89-56

сайт: [www.drkbmzrt.ru](http://www.drkbmzrt.ru)

тел. поликли.: 237-30-39, 249-44-10,

тел. подрост.центра:237-30-32

**Консультация врача- генетика**

Дата: 09.12.2022 г

Ф.И.О.: Хабибуллин Аяз Айратович

Дата рождения: 29.11.2016 г. Наследственность неотягощена. Осмотр ребенка в динамике.

Жалобы: на задержку нервно-психического развития.

**Объективно:** Состояние средней тяжести, телосложение астеническое, пониженного питания, кожные покровы чистые, физиологической окраски, костно-суставная система- сколиотическая осанка, воронкообразная деформация грудной клетки, диффузная мышечная гипотония. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень, селезенка не увеличены. Стол- склонность к запорам. Мочеиспускание - не нарушено. Судорог нет. ЗНПР, ЗРР, обращенную речь понимает на бытовом уровне. Фенотип: Череп округлой формы, диспластичные ушные раковины, кроткий фильтр.

**Обследования:**

МРТ головного мозга – МРТ данные легкой вентрикуломегалии, формирующегося «пустого» турецкого седла, расширения периваскулярных пространств Вирхова-Робина

Консультация невролога-РЭП ЦНС, в форме ЗРР. Консультация офтальмолога- без патологии.

Консультация ортопеда- Плоско-вальгусная установка стоп. Воронкообразная деформация грудной клетки. Консультация аллерголога- иммунолога- Непереносимость глютена-? Герпесвирусная инфекция. ЦМВИ, пат инфекция. Ребенок из группы ЧДБ.

Гормоны Щ.Ж. от 26.09.2022 г- в пределах нормы. УЗИ ОБП от 13.09.2022 г- признаки гепатоспленомегалии, реактивных изменений паренхимы печени, ДЖВП, спазма сфинктеров ж/выводящих путей. УЗИ сердца- ДХЛЖ, ООО, НМК 0-1 ст., НТК 0-1 ст.

УЗИ Щ.Ж.- в пределах нормы. Кариотип- 46, ХУ. Кровь на целиакию- АТ к глиадину Ig G-28,2 ЕД\мл, АТ к тканевой трансглутаминазе IgG- 1,19 ЕД\мл.

Иммунограмма- в пределах нормы. ОАК, ОАМ – в пределах нормы.

Биохимия крови от 31.07.2022г- АСТ- 33,4Ед\л, АЛТ – 19,9 Ед.\л, Щ.Ф- 543,3Ед\л, билирубин- 4,9 мкмоль\л, глюкоза- 5,2ммоль\л., холестерин- 3,0 ммоль\л, триглицериды- 0,51 ммоль\л, о. белок- 68,5г\л, КФК-141Ед\л,ЛДГ-263 Ед\л, мочевины- 2,6ммоль\л, кальций-2,33ммоль\л,фосфор- 1,6,ммоль\л, лактат-2,6ммоль\л, амилаза-106,9Ед\л, липаза- 24Ед\л, креатинин-49,5 мкмоль\л, магний- 0,91ммоль\л, ГГТП- 21,4 ЕД\л. Витамин Д от 07.11.2022 г- 14,4 нг\мл

На фоне реабилитации не наблюдается положительная динамика.

**ДИАГНОЗ: РЭП ЦНС. ЗНПР.ЗРР. РАС-? Целиакия-?**

**Рекомендации:**

1. Прием витамина Д, кровь на витамин Д в плановом порядке
2. Безглютеновая, безказеиновая диета.
3. Кровь на целиакию (АТ к глиадину Ig M, Ig G, АТ к тканевой трансглутаминазе Ig M,Ig G) в плановом порядке через 2 мес. на фоне диеты.
4. Проведение обследования на панель «Большая неврологическая панель» в ООО «Геномед» в плановом порядке через благотворительные фонды.
5. Консультация эндокринолога, кардиолога, невролога, гастроэнтеролога в плановом порядке.

Врач \_\_\_\_\_ Е.Н. Саваскина.