БАШКОРТОСТАН РЕСПУБЛИКАҺЫ
ҺАУЛЫҚ ҺАҡЛАУ МИНИСТРЛЫҒЫ
ДӨЙЛӘТ БЮДЖЕТ
ҺАУЛЫҚ ҺАҡЛАУ УЧРЕЖДЕНИЕҺЫ
РЕСПУБЛИКА
МЕДИЦИНА-ГЕНЕТИКА ҮҘӘГЕ

450076, Өфө ҡалаһы, Ғафури урамы 74
тел. (347) 250-91-36,
e-mail: ufa.mgc@doctorrb.ru

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКАНСКИЙ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР

450076, город Уфа, ул. Ғафури, 74
тел. (347) 250-91-36,
e-mail: ufa.mgc@doctorrb.ru

ОКПО 2004[illegible], ОГРН 1[illegible]

Медико-генетическая консультация.

Консультация генетика.

23.11.20г Девочка Галеева Яна Рафаэльевна, 10мес (05.01.20), татарка, г.Уфа, ул.Кольцевая, д.137, кв.39.

Направлена уч.педиатром с диагнозом «недостаток массы тела».

Жалобы на убыль веса и пониженный гемоглобина, нарушение движения в левой ручке. Мама отмечает эти явления с 9месяцев.Неонатальный скрининг не проведен из-за постоянной инфузионной терапии в раннем возрасте.

Акушерский анамнез: родилась от 7беременности (2 беременности-самопроизвольный аборт, 1 медаборт, 2-родов) на фоне ожирения, миомы матки, анемии, калькулезного холецистита, ОРВИ в 18недель, гипертонии1ст, 3родов путем Кесарева сечения с массой 2620г, ростом 47см, Апгар 6/7 баллов, переведена в ОПн на 11 день, диагноз-врожденная очаговая пневмония. СДР. Недоношенность 34недели. Церебральная ишемия 1ст. выписан на 7сутки. На грудном вскармливании.

Наследственность не отягощена: мама, 32г, ожирение, гипертоническая болезнь, холецистит, отец, 35л, здоров, у пробабушки- рак мягких тканей брюшной стенки.

Перенесенные заболевания: ГИП поражение ЦНС 2ст, ООО, анемиял.ст, дефицит массы тела, синдром срыгивания.

Объективно: Вес-7кг. Рост-69см. Состояние удовлетворительное, активная, гулит, моторное развитие по возрасту. Диспропорционального телосложения за счет относительно увеличенных размеров головы, укорочения верхних конечностей, резко пониженного питания, тонус мышц нормальный. Кожа субиктеричная, склеры голубые, дыхание пуэрильное, сердечные тоны ритмичные. Живот мягкий, печень и селезенка не увеличены, стул и мочеиспускание не нарушены. Наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу.

хлориды в поте 18.11.20-72ммоль/л, 23.11.20-65ммоль/л (норма до 60ммоль/л)

20.11.20-ДНК на лактозу-генотип С/С-полная непереносимость лактозы.

Диагноз: МКБ 10 –Е34.3 Задержка физического развития. Лактозная недостаточность. Анемия ср.ст. Не исключается заболевание обмена веществ, муковисцидоз.

1. Тандемная масс-спектрометрия.
2. Наблюдение педиатра, решение вопроса о стац.лечении
3.ДНК диагностика муковисцидоза в РМГЦ.

К.м.н., генетик Марданова А.К.

Консультативно-диагностическая поликлиника ГБУЗ РДКБ 450106, г. Уфа, ул. Ст. Кувыкина 98,
Тел. Регистратуры 8(347) 229-08-15;Тел. для предварительной записи 8 (347) 276-13-03

Консультация Врача-Пульмонолога 24.11.2020г ГАЛЕЕВА ЯНА 5.01.2020г.р

Жалобы на периодический кашель

Из анамнеза: НД-34нед, М-2620,; Вр. Пневмония; РДС, NCPAP-2сут.
Проходят обследование у генетиков хлориды в поте 18.11.2020-72ммоль/л, 23.11.20-65ммоль/л
Эпиданамнез: со слов родителей за последние 21день пределы РФ, РБ не покидал.
В контакте с инфекционными заболеваниями в течении 21дня не были.
Аллергоанамнез: не выявлено. Ребенок не привит. R-ОГК от 24.11.2020г в условиях РДКБ г. Уфы
ЧД-38, ЧСС-129, S_pO_2-95-96% Т-36,6. Вес-7кг. Аспирацию инородным телом родители отрицают.
Объективно: Состояние ближе к удовлетворительному. Самочувствие не нарушено. Кашля нет.
Кожа-мраморность. Носовое дыхание свободное. Грудная клетка вздута, деформированная.
В легких дыхание несколько ослабленное, проводные и сухие хрипы. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий.
Стул-б/о. Мочеиспускание не нарушено.
На основании жалоб, осмотра, результатов анализов, объективных исследований установлен:
Диагноз: Респираторная недостаточность неуточненная. Не исключается Бронхолегочная дисплазия,
Муковисцидоз? Лактазная недостаточность.
Рекомендации: Консультация заведующей центра муковисцидоза Байковой Г.В.

Врач-пульмонолог Видинеева Т.А.

БАШКОРТОСТАН РЕСПУБЛИКАНЫ
ҺАУЛЫҚ ҺАҡЛАУ МИНИСТРЛЫҒЫ
ДӘҮЛЕТ БЮДЖЕТ
ҺАУЛЫҚ ҺАҡЛАУ УЧРЕЖДЕНИЕНЫ
РЕСПУБЛИКА
МЕДИЦИНА-ГЕНЕТИКА ҮҘӘГЕ
450076, Өфө каласы, Ғафури урамы 74
тел. (347) 293-72-64, e-mail: ufa.rmgc@doctorrb.ru

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКАНСКИЙ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР
450076, город Уфа, ул. Гафури, 74
тел. (347) 293-72-64, e-mail: ufa.rmgc@doctorrb.ru

ОКПО 20049103, ОГРН 1170280071488, ИНН/КПП 0275913013/027501001

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Генетика метаболизма лактозы

Идентификатор образца	1837
Дата доставки биоматериала	**18.11.2020**
Ф.И.О. пациента, дата рождения	**Галеева Яна Р., 2020**
Город/район	**г.Уфа**
Врач	**Марданова**

РЕЗУЛЬТАТ

Ген	Полиморфизм	Выявленный генотип	Риск	Эффект
MCM6	-13910T>C (rs4988235)	CC	Аллель C	*Генотип CC ассоциирован с полной непереносимостью лактозы
Тип наследования: аутосомно-рецессивный Результат лабораторного исследования не является диагнозом. Интерпретация результата проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.				

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Генотип CC приводит к абсолютной лактозной непереносимости. У носителей данного генотипа экспрессия гена лактазы LCT значительно снижена, функциональная активность фермента лактазы минимальная и характерно развитие клинических симптомов.

*Рекомендуется исключить из рациона питания молоко.
Рекомендации носят информационный характер.

Исследование выполнил биолог ЛМГД: Султанова Р.Н.
Дата: 20.11.2020

Подпись: