



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»  
Минздрава России  
117036, г. Москва, ул. Дмитрия Ульянова, д.11  
E-mail: nmic.endo@endocrincentr.ru  
Телефоны: 8 (495) 500-00-90; 8(499) 124-47-44

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

## Молотилина Виктория Петровна

Возраст: 11 лет Дата рождения: 19.03.2011

Адрес: Россия, 248033, обл Калужская, г Калуга, ул Фомушина, д.26, кв.21

Номер карты: 36902/22

24.11.2022 11:20- Прием (осмотр, консультация) врача-эндокринолога, н.с.  
12:00

### АНАМНЕЗ ЖИЗНИ (детский эндокринолог)

#### Жалобы

на задержку психоречевого развития, низкий рост

#### Анамнез жизни

Беременность протекала: на фоне хронической гипоксии, токсикоза, анемии

Роды: 2, самостоятельные, в срок

Масса при рождении: 4050 г

Рост при рождении: 52 см

Асфиксия при рождении, до 4 суток находилась в реанимационном отделении

Развитие на 1 году жизни: с задержкой моторного развития, с задержкой психомоторного развития

#### Перенесенные состояния

Детские инфекции ветряная оспа: ?

Респираторные заболевания

травмы, операции отрицают

фебрильные судороги, апноэ в 7 лет

#### Аллергологический анамнез

без особенностей

лекарственную и пищевую аллергию отрицает

#### Наследственный анамнез

Не отягощен

Рост матери: 167 см

Рост отца: 165 см

Целевой рост: 158.5 см *17 см*

Целевой рост SDS: -0.746 SD

#### Пациент наблюдается у

гастроэнтеролога: СРК смешанный вариант

невропатолога: ДЦП, атактическая форма GMFCS 2 уровень, последствия внутриутробной и перинатальной гипоксии, перивентрикулярная энцефалопатия с поражением височно-теменных отделов, смешанный тетрапарез, грубая задержка психоречевого развития, дистонические атаки, апноэ во сне,

окулиста: частичная аетрофия зрительного нерва, миопия высокой степени, астигматизм, расходящиеся косоглазие

ортопеда: сколиотическая осанка, врожденный подвывих правого бедра, приводящая контрактура левого т/б сустава, дмспластическая двусторонняя coxa valga, плоско-вальгусная стопа

### АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ И РЕЗУЛЬТАТ ОБСЛЕДОВАНИЯ (детский эндокринолог)

Анамнез заболевания:

С рождения наблюдается у невролога: ДЦП, атактическая форма GMFCS 2 уровень, последствия внутриутробной и перинатальной гипоксии, перивентрикулярная энцефалопатия с поражением височно-теменных отделов, смешанный тетрапарез, грубая задержка психоречевого развития, дистонические атаки, апноэ во сне, нарушение дыхания. ЭЭГ от 09.2022 - отрицательная динамика в виде регистрации эпилептиформной активности во сне. МРТ головного мозга (2012): признаки умеренной внутричерепной гипертензии. Неоднократно консультирована генетиком.

Кариотип: 46,XX. Хромосомный микроматричный анализ - патологии не выявлено.

Полногеномное секвенирование: обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 12 и 20 гена TCF4, приводящий к приобретению стоп-кодона и преждевременной терминации трансляции р.Gln319Ter. Патогенный вариант в гене TCF4 могут приводить к развитию нескольких заболеваний, в том числе: аутосомно-доминантного синдрома Питта-Хопкинса (OMIM 610954). Рекомендовано проведение секвенированию по Сэнгеру, результаты в работе.

Обследована летом 2022 года, со слов в гормональном анализе крови эутиреоз, пролактин в норме, костный возраст на 7-8 лет (данные не представлены).

В настоящее время получает топирамат.,

### ОСМОТР (детский эндокринолог)

**Рост** : 119 см

**SDS роста** : -3.982

**Вес** : 25.0 кг

**SDS веса** : -2.871

**Индекс массы тела** : 17.7 кг/м<sup>2</sup>

**SDS индекса массы тела** : -0.073

**Состояние** : удовлетворительное

**Телосложение** : нормостеническое

**Кожные покровы** : умеренной влажности, местами элементы атопии,

**Слизистые** : нормальной окраски, чистые

**Подкожно-жировая клетчатка** : развита умеренно

**Щитовидная железа** : расположена типично, подвижна при глотании

**Таннер** ( В 1, Р 1-2 )

**Сердечно-сосудистая система** пульс: 105 уд./мин; **артериальное давление** : 107/65 мм.рт.ст.;

**тоны сердца** ясные, ритмичные; **дыхание** : везикулярное; **хрипов нет** ; **Мочеполовая система** : свободное, б/б, в памперс.; Стул: через два-три дня, в памперс

### РЕКОМЕНДАЦИИ (детский эндокринолог)

Наблюдение и назначения педиатра, невролога, психиатра, окулиста, ортопеда, гастроэнтеролога

Сбалансированное белково-энергетическое питание

Контроль весоростовых параметров 1 раз в 3-6 месяцев

Рентген кистей рук (принести снимок) 14/2022

Принести результата гормонального обследования (ТТГ, свТ4, пролактин, кортизол, ИФР-1)

Контроль ЧСС, при сохранении тахикардии, консультация кардиолога

Холекальциферол (профилактические дозы до 1000-1500МЕ/сут) в осенне-весенний период под контролем 25(ОН)Д (лето, поездки на море возможна- отмена препарата)

Повторная консультация с результатами обследования

### ДИАГНОЗ АМБУЛАТОРНЫЙ

#### КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:

**Основной:** Задержка роста. Синдрома Питта-Хопкинса

**ОСНОВНОЙ УТОЧНЕННЫЙ** : Код по МКБ10: E34.3

Научный сотрудник, Врач-детский эндокринолог



24 ноября 2022 г.