

## НАПРАВЛЕНИЕ НА МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Штрих-код

<b>ID</b>	<b>Дата обследования</b>	
<b>ФИО клиента</b>	<b>Дата рождения</b>	<b>Пол</b>
<b>ФИО законного представителя</b>		
<b>Телефон</b>	<b>Email</b>	

### Общая информация

<b>Возраст на момент осмотра (лет, месяцев)</b>	<b>Вес</b>	<b>Рост</b>
<b>Национальность</b>		

Родные брат/сестра:  да,  нет

Были ли в семье пациента (у кровных родственников первой и второй степени родства) выявлены генетические наследственные синдромы и болезни?  неизвестно,  нет,  да

Если Да, указать наследственный синдром/болезнь и степень родства:

Проводилось ли ранее пациенту генетическое обследование?  нет,  да

Если Да, указать результаты обследования: \_\_\_\_\_

Кровнородственный брак:  да,  нет

### Информация о беременности и родах (для пациентов от 0 до 17 лет)

Ребенок от  1й  2й  3й  4й  5й беременности

Зачатие:  естественное,  ЭКО,  с донорским материалом (ооциты/сперматозоиды),  
 суррогатное материнство

Течение беременности:  без особенностей,  нет данных,  задержка внутриутробного развития  
плода,  маловодие,  многоводие,  фетоплацентарная недостаточность,  преэклампсия  
Дополнительная информация \_\_\_\_\_

Роды:  срочные,  преждевременные,  запоздалые, на сроке \_\_\_\_\_ недель

Шкала Апгар: \_\_\_/\_\_\_ баллов

В акушерском анамнезе у матери пациента:  неразвивающаяся беременность срок \_\_\_\_\_ недель,  
 антенатальная потеря на сроке \_\_\_\_\_ недель,  интранатальная потеря,  неонатальная гибель,  
 самопроизвольный выкидыш на сроке \_\_\_\_\_ недель,  аборт по медицинским показаниям, указать причину \_\_\_\_\_

### Моторное развитие:

Держит голову с \_\_\_\_\_ мес.

Сидит с \_\_\_\_\_ мес.

Ходит с \_\_\_\_\_ мес.

задержка,  норма

### Психоречевое развитие:

Первые слоги с \_\_\_\_\_ г. и \_\_\_\_\_ мес.

Первые слова с \_\_\_\_\_ г. и \_\_\_\_\_ мес.

Фразовая речь с \_\_\_\_\_ г. и \_\_\_\_\_ мес.

задержка,  норма

### Описание фенотипа

**Рост, телосложение**  без особенностей

Асимметрия:  туловища,  лица,  конечностей

Физическое развитие:  очень низкое ( $\leq 3$ ),  
 низкое (3-25),  среднее (25-75),  высокое (75-95),  очень высокое ( $\geq 95$ )

Масса тела:  дефицит,  избыток,  норма

ИМТ \_\_\_\_\_

Другое \_\_\_\_\_

**Лицо**  без особенностей

круглое,  плоское,  треугольное

углы рта опущенные,  черты лица грубые,  
 ямочки на нижней губе

тонкая верхняя губа,  толстые губы,  
 микростомия,  макростомия

Нос:  аномальная форма,  короткий с вывернутыми вперед ноздрями,  гипоплазия,  
 курносый

Другое \_\_\_\_\_

**Кожа и подкожная клетчатка, волосы, ногти**

без особенностей

алопеция,  аномалия структуры волос,  
 гирсутизм,  гипертрихоз,  низкая линия роста волос,

гемангиомы и телеангиоэктазии,  
 гиперкератоз,  гиперрастяжимость кожи,  
 крыловидные складки,  липоатрофия,  
 невусы/липомы/фибромы

Ногтей:  гипоплазия,  дисплазия

Нарушения пигментации:  витилиго,  
 альбинизм,  мелазма,  пятна «кофе с молоком»

Потоотделение:  гипогидроз,  гипергидроз

поперечная ладонная складка,  утолщение кожи,  ихтиоз,  склеродермия,  повышенная фоточувствительность,  экзематозные изменения,  пилонидальные кисты и ямки,

аномальное количество сосков,  аномальное расположение сосков

Другое \_\_\_\_\_

**Череп**  без особенностей

гидроцефалия,  макроцефалия,

микроцефалия,  долихоцефалия

Затылок:  выступающий,  плоский

Лоб:  скошенный,  лобные бугры,

надбровные дуги выступающие

Переносица:  запавшая,  широкая

позднее закрытие родничков,  аномалии челюсти

Другое \_\_\_\_\_

**Грудная клетка и позвоночник**

нормостеническая,  гиперстеническая,  
 астеническая

Грудина:  килевидная,  воронкообразная деформация

гипоплазия ключиц,  дисплазия ребер,

короткая шея

кифоз,  лордоз,  сколиоз

Другое \_\_\_\_\_

**Конечности**  без особенностей

арахнодактилия,  камптодактилия,

полидактилия,  синдактилия,

двузубец/трезубец на ногах

Первый палец:  гипоплазия,  трехфаланговый

Брахидактилия:  кистей,  стоп  
 клинодактилия V пальца,  гипоплазия лучевой кости,  дисплазия коленной чашечки,  косолапость,  сандалевидная щель  
Конечностей верхних:  искривление,  укорочение,  одной,  пары  
Конечностей нижних:  искривление,  укорочение,  одной,  пары  
 вывих суставов,  гиперподвижность,  тугоподвижность,  контрактуры,  экзостоз  
 Другое \_\_\_\_\_

---

**ССС**  без особенностей  
 анемия,  тромбоцитопения,  иммунодефицит  
 пороки сердца и крупных сосудов,  situs inversus  
Кардиомиопатия:  гипертрофическая,  дилатационная,  рестриктивная,  некомпактный миокард,  аритмогенная,  каналопатия  
 Легочная гипертензия,  Нарушения ритма сердца клинически значимые,  Брадиаритмия клинически значимая,  Артериальная гипертензия  
 Другое \_\_\_\_\_

---

**Ротовая полость**  без особенностей  
Зубы:  адонтия,  гиподонтия,  неправильной формы,  раннее выпадение,  сверхкомплектные,  асимметрия зубного ряда,  множественный кариес,  гипоплазия эмали  
 расщепление губы/неба,  высокое небо,  макроглоссия,  атрофия сосочков  
 Другое \_\_\_\_\_

---

**ЖКТ**  без особенностей  
 атрезии,  стенозы,  гипоплазия,  незавершенный поворот  
 гепатомегалия,  гепатоспленомегалия  
Грыжи:  паховые,  пупочные,  омфалоцеле  
 Другое \_\_\_\_\_

---

**Нервная система**  без особенностей

атаксии,  парезы и параличи,  контрактуры,  судороги,  мышечная слабость,  симптомокомплекс «вялого ребенка»,  нарушение чувствительности  
 умственная отсталость,  задержка психомоторного развития  
Мышцы:  атрофия,  гипертрофия,  псевдогипертрофия  
 энцефалоцеле,  миеломенингоцеле,  гипоплазия,  анэнцефалия  
 Другое \_\_\_\_\_

---

**Эндокринная система**  без особенностей  
 гиперкальциемия,  гипокальциемия,  гипотиреоз,  гипертиреоз,  ожирение,  сахарный диабет  
Половое развитие:  раннее,  задержка  
 Другое \_\_\_\_\_

---

**Мочеполовая система**  без особенностей  
 атрезия влагалища,  гипогенитализм,  гипогонадизм,  гипоспадия,  гермафродитизм,  двурогая матка,  удвоение влагалища,  гипертрофия клитора/половых губ,  гипоплазия половых губ,  гипертрофия полового члена,  крипторхизм  
 аномалии почек  
 Другое \_\_\_\_\_

---

**Органы зрения**  без особенностей  
 анофтальмия,  микрофтальмия,  гипертелоризм  
Разрез глаз:  монголоидный,  антимонголоидный  
 глаукома,  атрофия зрительных нервов,  катаракта,  кератоконус,  косоглазие,  миопия,  нистагм,  мелкие орбиты,  птоз,  колобома,  пигментная дегенерация сетчатки,  кератит,  отслойка сетчатки,  голубые склеры,  эктопия хрусталика,  телекант,  экзофтальм,  энофтальм,  эпикант  
 Другое \_\_\_\_\_

---

**Органы слуха**  без особенностей

- тугоухость,  микроотия,  макроотия,  
 деформация ушных раковин,  низкое  
расположение ушных раковин,  оттопыренные  
уши,  «прилипшая» мочка уха,  атрезия  
слухового прохода  
 Другое \_\_\_\_\_
- 

**Опухоли и опухолевые синдромы**

- нет,  да

Если Да, укажите какие:

---

---

<b>Клинические проявления (жалобы, симптомы):</b>
<b>Лабораторные исследования (особенности):</b>
ОАК:
ОАМ:
БХ:
Другие:
<b>Инструментальные методы исследования (особенности):</b>

**Клинический/предполагаемый диагноз:**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Фотографии (желательно):**

- Профиль
- Анфас
- Полный рост
- Конечности верхние
- Конечности нижние
- Дополнительно

**Телефон**

\_\_\_\_\_

**Email**

\_\_\_\_\_

Подпись \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ /

М.П.