# Анкета пациента

Скрининг наследственных болезней

ФИО пациента

Дата рождения

Домашний адрес Телефон, э-адрес

Рост……………………………. см масса тела……………кг

Укажите, пожалуйста, при возможности национальность (при многих генетических заболеваниях имеет значение национальность)…………………………………………….

**ОТМЕТЬТЕ, ПОЖАЛУЙСТА, ВСЕ ИЗМЕНЕНИЯ, ЗАФИКСИРОВАННЫЕ В ВАШЕЙ СЕМЬЕ И У ВАШЕГО РЕБЕНКА (ПОДЧЕРКНИТЕ СИМПТОМ ИЛИ ПОСТАВЬТЕ ГАЛОЧКУ СПРАВА В КОЛОНКЕ, ЕСЛИ ВСЕ СИМПТОМЫ , УКАЗАННЫЕ В СТРОКЕ ПРИСУТСТВУЮТ У ВАШЕГО РЕБЕНКА)**

|  |  |
| --- | --- |
| Кровно-родственный брак |  |
| Случаи смерти детей в раннем возрасте |  |
| Недоношенность? |  |
| Баллы по шкале Апгар при рождении |  |
| Масса тела и рост при рождении |  |
| Грудное вскармливание или искусственное? |  |

|  |  |
| --- | --- |
| **Панель заболеваний, протекающих с умственной недостаточностью, РАС, тугоухостью, низкорослостью (МПС, альфа-маннозидоз)** | |
| снижение [интеллекта](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%98%D0%BD%D1%82%D0%B5%D0%BB%D0%BB%D0%B5%D0%BA%D1%82), обычно довольно грубое |  |
| аутизм |  |
| РАС |  |
| низкий рост с диспропорциональным строением скелета (относительно длинными конечностями, короткими туловищем и шеей) |  |
| грубые черты лица (запавшее переносье, нередко экзофтальм – выпуклые глаза, густые сросшиеся брови, полные губы, большой, нередко не помещающийся в полости рта язык) |  |
| костные деформации (кифосколиоз, воронкообразная деформация грудной клетки) |  |
| [контрактуры](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9A%D0%BE%D0%BD%D1%82%D1%80%D0%B0%D0%BA%D1%82%D1%83%D1%80%D0%B0) крупных и мелких суставов (нарушение мелкой моторики, когтистая рука) |  |
| [мышечная гипотония](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9C%D1%8B%D1%88%D0%B5%D1%87%D0%BD%D0%B0%D1%8F_%D0%B3%D0%B8%D0%BF%D0%BE%D1%82%D0%BE%D0%BD%D0%B8%D1%8F) |  |
| наличие [пупочной](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%9F%D1%83%D0%BF%D0%BE%D1%87%D0%BD%D0%B0%D1%8F_%D0%B3%D1%80%D1%8B%D0%B6%D0%B0&action=edit&redlink=1) и/или пахово-мошоночной грыжи |  |
| [гипертрофия](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B8%D0%BF%D0%B5%D1%80%D1%82%D1%80%D0%BE%D1%84%D0%B8%D1%8F) [лимфатического глоточного кольца](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9B%D0%B8%D0%BC%D1%84%D0%B0%D1%82%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%BE%D0%B5_%D0%B3%D0%BB%D0%BE%D1%82%D0%BE%D1%87%D0%BD%D0%BE%D0%B5_%D0%BA%D0%BE%D0%BB%D1%8C%D1%86%D0%BE) (увеличенные миндалины, аденоиды) |  |
| [гипертрихоз](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B8%D0%BF%D0%B5%D1%80%D1%82%D1%80%D0%B8%D1%85%D0%BE%D0%B7) (усиленный рост волос на спине, руках, ногах, ушах) |  |
| [гепатоспленомегалия](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BF%D0%B0%D1%82%D0%BE%D1%81%D0%BF%D0%BB%D0%B5%D0%BD%D0%BE%D0%BC%D0%B5%D0%B3%D0%B0%D0%BB%D0%B8%D1%8F) (увеличение печени и/или селезенки) |  |
| [вальгусная деформация](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%92%D0%B0%D0%BB%D1%8C%D0%B3%D1%83%D1%81%D0%BD%D0%B0%D1%8F_%D0%B4%D0%B5%D1%84%D0%BE%D1%80%D0%BC%D0%B0%D1%86%D0%B8%D1%8F) коленок, стоп |  |
| органов зрения ([помутнение роговицы](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D0%BE%D0%BC%D1%83%D1%82%D0%BD%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D0%B5_%D1%80%D0%BE%D0%B3%D0%BE%D0%B2%D0%B8%D1%86%D1%8B), [глаукома](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%BB%D0%B0%D1%83%D0%BA%D0%BE%D0%BC%D0%B0)) |  |
| Снижение слуха ([тугоухость](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%A2%D1%83%D0%B3%D0%BE%D1%83%D1%85%D0%BE%D1%81%D1%82%D1%8C&action=edit&redlink=1) различной степени выраженности) |  |
| Изменение [сердечно-сосудистой системы](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A1%D0%B5%D1%80%D0%B4%D0%B5%D1%87%D0%BD%D0%BE-%D1%81%D0%BE%D1%81%D1%83%D0%B4%D0%B8%D1%81%D1%82%D0%B0%D1%8F_%D1%81%D0%B8%D1%81%D1%82%D0%B5%D0%BC%D0%B0) ([недостаточность клапанов сердца](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%9D%D0%B5%D0%B4%D0%BE%D1%81%D1%82%D0%B0%D1%82%D0%BE%D1%87%D0%BD%D0%BE%D1%81%D1%82%D1%8C_%D0%BA%D0%BB%D0%B0%D0%BF%D0%B0%D0%BD%D0%BE%D0%B2_%D1%81%D0%B5%D1%80%D0%B4%D1%86%D0%B0&action=edit&redlink=1), [гипертрофия миокарда](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%93%D0%B8%D0%BF%D0%B5%D1%80%D1%82%D1%80%D0%BE%D1%84%D0%B8%D1%8F_%D0%BC%D0%B8%D0%BE%D0%BA%D0%B0%D1%80%D0%B4%D0%B0&action=edit&redlink=1), [нарушения сердечного ритма](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D1%80%D0%B8%D1%82%D0%BC%D0%B8%D1%8F)) **приложите УЗИ сердца, если есть** |  |
| Частые ОРЗ, отиты, пневмонии |  |
| Ребенок часто улыбается или смеется без причины |  |

|  |  |
| --- | --- |
| **Панель заболеваний, протекающих с поражением почек, сердца, печени** | |
| Протеинурия (белок в моче) |  |
| Нарушение функции почек (повышение уровня креатинина в биохим анализе крови) |  |
| Повышение АД артериального давления |  |
| Боли в конечностях при повышении температуры |  |
| Ангиокератомы (красная сыпь на коже – спине, груди, ногах, руках, ушах, на слизистых – губах, в ротовой полости, на мошонке) |  |
| Снижение остроты зрения, слуха |  |
| Кардиомиопатия (утолщение стенок сердца), аритмии (нарушение ритма сердца) |  |
| Смерть родственников в раннем возрасте (до 50 лет) от инсультов, инфарктов, почечной недостаточности |  |
| Мышечная гипотония, трудность при подъеме по лестнице, трудно заниматься физкультурой, трудно ходить пешком, синдром «вялого ребёнка, задержка моторного развития |  |
| Частые ОРЗ, бронхиты, пневмонии |  |
| [Гепатоспленомегалия](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BF%D0%B0%D1%82%D0%BE%D1%81%D0%BF%D0%BB%D0%B5%D0%BD%D0%BE%D0%BC%D0%B5%D0%B3%D0%B0%D0%BB%D0%B8%D1%8F) (увеличение печени и/или селезенки) |  |
| Увеличение уровня АлТ, АсТ в биохимическом анализе крови |  |
| Увеличение уровня холестерина в биохимическом анализе крови |  |
| Увеличение уровня [креатинфосфокиназы](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9A%D1%80%D0%B5%D0%B0%D1%82%D0%B8%D0%BD%D1%84%D0%BE%D1%81%D1%84%D0%BE%D0%BA%D0%B8%D0%BD%D0%B0%D0%B7%D0%B0), лактатдегидрогеназы в биохимическом анализе крови |  |
| Снижение уровня тромбоцитов в общем анализе крови |  |
| Наличие ближайших родственников с повышением уровня холестерина, жирового гепатоза (заболевание печени) |  |
| [вальгусная деформация](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%92%D0%B0%D0%BB%D1%8C%D0%B3%D1%83%D1%81%D0%BD%D0%B0%D1%8F_%D0%B4%D0%B5%D1%84%D0%BE%D1%80%D0%BC%D0%B0%D1%86%D0%B8%D1%8F) |  |
| органов зрения ([помутнение роговицы](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D0%BE%D0%BC%D1%83%D1%82%D0%BD%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D0%B5_%D1%80%D0%BE%D0%B3%D0%BE%D0%B2%D0%B8%D1%86%D1%8B), [глаукома](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%BB%D0%B0%D1%83%D0%BA%D0%BE%D0%BC%D0%B0)) |  |
| Снижение слуха ([тугоухость](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%A2%D1%83%D0%B3%D0%BE%D1%83%D1%85%D0%BE%D1%81%D1%82%D1%8C&action=edit&redlink=1) различной степени выраженности) |  |
| Изменение [сердечно-сосудистой системы](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A1%D0%B5%D1%80%D0%B4%D0%B5%D1%87%D0%BD%D0%BE-%D1%81%D0%BE%D1%81%D1%83%D0%B4%D0%B8%D1%81%D1%82%D0%B0%D1%8F_%D1%81%D0%B8%D1%81%D1%82%D0%B5%D0%BC%D0%B0) ([недостаточность клапанов сердца](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%9D%D0%B5%D0%B4%D0%BE%D1%81%D1%82%D0%B0%D1%82%D0%BE%D1%87%D0%BD%D0%BE%D1%81%D1%82%D1%8C_%D0%BA%D0%BB%D0%B0%D0%BF%D0%B0%D0%BD%D0%BE%D0%B2_%D1%81%D0%B5%D1%80%D0%B4%D1%86%D0%B0&action=edit&redlink=1), [гипертрофия миокарда](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%93%D0%B8%D0%BF%D0%B5%D1%80%D1%82%D1%80%D0%BE%D1%84%D0%B8%D1%8F_%D0%BC%D0%B8%D0%BE%D0%BA%D0%B0%D1%80%D0%B4%D0%B0&action=edit&redlink=1), [нарушения сердечного ритма](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D1%80%D0%B8%D1%82%D0%BC%D0%B8%D1%8F)) |  |
| Частые ОРЗ, отиты, пневмонии |  |
| Гепатит |  |
| Стеаторея (очень жирный стул) |  |
| Желтуха без зуда |  |
| Бесцветный стул |  |
| Повышение уровня билирубина в биохимическом анализе крови |  |
| Желче-каменная болезнь |  |
| Камни в почках, нефрокальциноз |  |
| ЦИСТИНОЗ  Наличие всех перечисленных симптомов: Сахар в моче при нормальном уровни сахара крови + рахит (искривление костей, ломкость костей) +Полидипсия (ребенок очень много пьет воды, более 2 л в сутки) + полиурия (много выделяет мочи) + повышение температуры тела +нефрокальциноз (по УЗИ почек)+поражение роговицы глаза+ретинопатия |  |
| ВРОЖДЕННОЕ НАРУШЕНИЕ СИНТЕЗА ЖЕЛЧНЫХ КИСЛОТ  Зуд без желтуха+ повышение уровня билирубина, АлТ,АсТ, при нормальном уровне КФК |  |
| **Недостаточность декарбоксилазы ароматических аминокислот**   * [Мышечная гипотония](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9C%D1%8B%D1%88%D0%B5%D1%87%D0%BD%D0%B0%D1%8F_%D0%B3%D0%B8%D0%BF%D0%BE%D1%82%D0%BE%D0%BD%D0%B8%D1%8F) * Отставание в развитии * [Окулогирные кризы](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9E%D0%BA%D1%83%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%80%D0%BD%D1%8B%D0%B5_%D0%BA%D1%80%D0%B8%D0%B7%D1%8B) (эпизодическая содружественная [девиация](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%94%D0%B5%D0%B2%D0%B8%D0%B0%D1%86%D0%B8%D1%8F) (отклонение) глаз (обычно направленная вверх и [латерально](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D1%80%D0%BE%D1%81%D1%82%D1%80%D0%B0%D0%BD%D1%81%D1%82%D0%B2%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D1%8B%D0%B5_%D0%BE%D1%82%D0%BD%D0%BE%D1%88%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D1%8F_%D0%B2_%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D1%82%D0%BE%D0%BC%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%BE%D0%B9_%D1%82%D0%B5%D1%80%D0%BC%D0%B8%D0%BD%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D0%B8" \o "Пространственные отношения в анатомической терминологии) – в бок, редко — вниз или строго латерально) * [Двигательные расстройства](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9C%D0%BE%D1%82%D0%BE%D1%80%D0%BD%D0%BE%D0%B5_%D1%80%D0%B0%D1%81%D1%81%D1%82%D1%80%D0%BE%D0%B9%D1%81%D1%82%D0%B2%D0%BE) – проблемы с инициацией и контролем движений * [Дистония](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%94%D0%B8%D1%81%D1%82%D0%BE%D0%BD%D0%B8%D1%8F) и [дискинезия](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%94%D0%B8%D1%81%D0%BA%D0%B8%D0%BD%D0%B5%D0%B7%D0%B8%D1%8F) * Нарушение моторики ЖКТ * Нарушение работы вегетативной нервной системы (избыточное потоотделение, заложенность носа) |  |

|  |  |
| --- | --- |
| **Панель заболеваний, протекающих с нарушением обмена аминокислот, судорогами** | |
| Мышечная гипотония |  |
| Мышечная гипертония (повышенный тонус) |  |
| Судороги |  |
| Эпи-активность, эпи-эквиваленты |  |
| Задержка психомоторного развития/ Диагноз энцефалопатия |  |
| Задержка речевого развития |  |
| **Судороги+задержка речевого развития (задержка речи отьм0435ена с возраста 2-4 лет!)** |  |
| Ацетон в моче |  |
| Неприятный запах от тела, волос, ушной серы |  |
| Задержка роста |  |
| Низкая масса тела, плохая прибавка в массе тела |  |
| Эпизодическая содружественная [девиация](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%94%D0%B5%D0%B2%D0%B8%D0%B0%D1%86%D0%B8%D1%8F) (отклонение) глаз (обычно направленная вверх и [латерально](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D1%80%D0%BE%D1%81%D1%82%D1%80%D0%B0%D0%BD%D1%81%D1%82%D0%B2%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D1%8B%D0%B5_%D0%BE%D1%82%D0%BD%D0%BE%D1%88%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D1%8F_%D0%B2_%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D1%82%D0%BE%D0%BC%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%BE%D0%B9_%D1%82%D0%B5%D1%80%D0%BC%D0%B8%D0%BD%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D0%B8" \o "Пространственные отношения в анатомической терминологии), т.е. в сторону, редко — вниз или строго латерально (=окулогирные кризы, судорога взора) |  |
| высокий рост, астеничное телосложение, длинные конечности, арахнодактилия (паучьи пальцы) |  |
| кифосколиоз с воронкообразной или килевидной деформацией грудной клетки, вальгусна установка коленных суставов |  |
| подвывих (вывих) хрусталика, миопия и вторичная глаукома |  |
| атрофия зрительных нервов, отслойка сетчатки |  |
| Задержка умственного развития |  |
| Микроцефалия (маленькая голова), |  |
| Поведенческие девиации (отклонения) |  |
| Гидроцефалия |  |
| Нистагм |  |
| Гипогликемия (низкий уровень сахара крови) |  |
| Нарушения роста волос, алопеция (облысение) |  |
| Множественные переломы |  |
| Детская смертность в семье от заболеваний со сходными симптомами |  |
| Утрата приобретенных навыков |  |
| Снижение зрения |  |
| Снижение слуха |  |
| Желтуха неясного генеза |  |

|  |  |
| --- | --- |
| ***ПАНЕЛЬ ЗАБОЛЕВАНИЙ, НА КОТОРЫЕ ПРОВОДИТСЯ ДНК-ДИАГНОСТИКА (ПО СТРОГИМ ПОКАЗАНИЯМ ПРИ НАЛИЧИИ ПОДРОБНЫХ ВЫПИСОК, ЗАКЛЮЧЕНИЙ ЯМРТ ГОЛОВНОГО МОЗГА С СНИМКАМИ!!! , ЗАКЛЮЧЕНИЯ ОКУЛИСТА И /ИЛИ НЕВРОЛОГА)***  ***ДОЛЖНО БЫТЬ МАКСИМАЛЬНОЕ ЧИСЛО ПРИЗНАКОВ*** | |
| **ПЕРОКСИСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ**  Основные симптомы: гепатомегалия (увеличение печени), увеличение уровня билирубина, неврологические нарушения (задержка раннего психомоторного развития, мышечная гипотония, нейросенсорное снижение слуха), ретинопатия (дефекты пигментации сетчатки и побледнение дисков зрительных нервов) или катаракта, черепно-лицевой дисморфизм (большая или маленькая голова, большой лоб, выступающий лоб) и (иногда) аномалии развития скелета (ризомиелический тип укорочения конечностей), пороки головного мозга (агенезия мозолистого тела, очаги демиелинизации в белом веществе мозга,гидроцефалия, лизэнцефалия, полимикрогирия  врожденная катаракта и глаукома, пороки сердца и наружных половых органов  судороги  мозжечковая атаксия, периферическая полиневропатия,  пигментный ретинит  аносмия (отсутствие или снижение обоняния)  ихтиоз  поражение надпочечников | Подчеркните |
| **МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ *ЗАКЛЮЧЕНИЯ ОКУЛИСТА И /ИЛИ НЕВРОЛОГА)***  ***ДОЛЖНО БЫТЬ МАКСИМАЛЬНОЕ ЧИСЛО ПРИЗНАКОВ***  раннее начало болезни на втором-третьем году жизни ребенка  задержка умственного развития  атаксия, задержка психомоторного развития, миоклонус-эпилепсия, мышечная гипотония или гипертония, а также деменция и инсультоподобные состояния слабость в проксимальных отделах конечностей, сенсорная нейропатия, тремор, нарушения координации  судороги  сердце (кардиомиопатия, нарушение проводимости миокарда)  атрофия зрительных нервов, катаракта, наружная офтальмоплегия, пигментная дегенерация сетчатки  снижение слуха  гепатомегалия (увеличение печени), диарея, низкий рост, непереносимость белков, поражение поджелудочной железы и других органов, тубулопатия (поражение канальцевого аппарата почек – наблюдение у нефролога)  ацетон в моче   |  | | --- | |  |   быстро нарастающая слепота у лиц в возрасте до 20 лет, вызванной двусторонней атрофией зрительного нерва  При исследовании глазного дна: отек диска зрительного нерва и поражение сосудов сетчатки (микроангиопатия)  косоглазие  При КТ выявляется общая атрофия коры головного мозга  На ЭКГ - нарушения сердечной проводимости и сократимости  сахарный диабет  некротизирующая энцефаломиелопатия с атаксией, гипотензией, мышечной слабостью, нарушениями дыхания, недостаточной массой тела, пониженной остротой зрения и слуха  инсультоподобные приступы, мигренеподобные боли  прогрессирующая миоклональная эпилепсия  нарушение глубокой чувствительности, приступы генерализованных судорог, снижение слуха   |  | | --- | |  |   гипопластическая анемия и панцитопения+ атрофия селезенки +фиброз поджелудочной железы  **Хроническая прогрессирующая наружная офтальмоплегия** |  |
| **ГИПОФОСФАТАЗИЯ**  Ломкость костей- частые переломы+снижение уровня щелочной фосфатазы до 100 и ниже!!!  Преждевременное выпадение молочных зубов  Выпадение постоянных зубов |  |
| **Спинальная мышечная амиодистрофия**  симметричные вялые параличи с атрофиями мышц и фасцикуляциями на фоне снижения чувствительности (слабость, атрофия и гипотония мышечных групп одноименных конечностей (чаще вначале обеих ног, а затем и рук) и туловища !!!параличи носят восходящий характер — вначале возникают в ногах, затем вовлекаются руки, позже — дыхательная мускулатура, мышцы глотки (нарушение глотания) и гортани (нарушение дыхания) |  |
| **Миодистрофия Дюшенна/Беккера**  **Мужской пол**  **Уровень КФК в биохимическом анализе крови более 1000**  слабость мышц, затруднения при движениях с детского возраста, которые прогрессируют с течением времени  специфическая походка и осанка , позднее начало ходьбы  нарушение речи  псевдогипертрофия (утолщение) икр |  |
| **Скелетная панель**  Деформация позвоночника  Деформация ног  Деформация грудной клетки  Деформация кистей |  |
| **НАСЛЕДСТВЕННЫЙ АНГИОНЕВРОТИЧЕСКИЙ ОТЕК**  Семейный анамнез отеков различной локализации, особенно случаи гибели родственников от отека гортани  Частые госпитализации с клиникой «острого живота» без выявления впоследствии причин, способных обусловливать возникшие симптомы (патологии ЖКТ, хирургической патологии и т. п.)  Отеки развиваются в течение нескольких часов и могут сохраняться до нескольких суток. Отсутствие эффекта от введения гормонов, антигистаминных препаратов |  |