

НАПРАВЛЕНИЕ

в лабораторию наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ»
на диагностическое обследование на болезнь Ниманна-Пика типа С
для детей младше 4-х лет

1. ПЕРСОНАЛЬНЫЕ ДАННЫЕ ВРАЧА

Ф. И. О. врача (полностью)	<input type="text"/>		
Специальность	<input type="text"/>	Контактный телефон (с кодом)	<input type="text"/>
Дата направления	<input type="text"/>	E-mail врача	<input type="text"/>
Дата забора крови	<input type="text"/>	Подпись врача	<input type="text"/>

2. ПЕРСОНАЛЬНЫЕ ДАННЫЕ ПАЦИЕНТА

Ф. И. О. (полностью)	<input type="text"/>		
Пол	<input type="text"/>	Дата рождения	<input type="text"/>
Фамилия И. О. Матери	<input type="text"/>	Отца	<input type="text"/>
Адрес	<input type="text"/>	Контактный телефон родителей	<input type="text"/>
	<input type="text"/>		<input type="text"/>

3. ДАННЫЕ СЕМЕЙНОГО АНАМНЕЗА

Кровнородственный брак	Да (степень родства) <input type="text"/>	Нет <input type="text"/>
Есть ли в семье другие дети	Да (сколько) <input type="text"/>	Нет <input type="text"/>
Есть ли в семье больные НП-С или другими НБО (перечислить болезни)	Да <input type="text"/>	Нет <input type="text"/>

4. ДАННЫЕ ПЕРИНАТАЛЬНОГО ПЕРИОДА

Холестаз или затяжная желтуха	Да <input type="text"/>	Нет <input type="text"/>
Гепато- и/или спленомегалия в неонатальном периоде	Да <input type="text"/>	Нет <input type="text"/>
Другие осложнения	<input type="text"/>	

5. ИСТОРИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ

В каком возрасте отмечены первые клинические проявления	<input type="text"/>	Первый симптом	<input type="text"/>
Как Вы оцениваете прогрессирование заболевания	Прогрессирование на фоне терапии <input type="text"/>	Стабильное улучшение на фоне лечения	<input type="text"/>
Другие симптомы	<input type="text"/>		

6. ИНДЕКС ВЕРОЯТНОСТИ НП-С ДЛЯ ДЕТЕЙ 0-4 ЛЕТ

ЦНС	Селезенка	Печень	Легкие	Неонатальный период	Анамнез семейный
Геластическая катаплексия (3) Вертикальный надъядерный паралич зрения (2)	Спленомегалия (4)	Затяжная желтуха (3) ↑ прямого билирубина (2) Гепатомегалия (1)	Легочные инфильтраты (4)	Водянка или асцит плода (2)	Родители или сибсы с НП-С (6)
Дополнительно ЦНС+	Дополнительно спленомегалия +	↓	↓	↓	↓
Атаксия (2) Умственная отсталость (1)	Атаксия (1) Умственная отсталость (1)	↓	↓	↓	↓
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
ИТОГО	<input style="width: 80px;" type="text"/>				

7. ЛАБОРАТОРНЫЕ ПОКАЗАТЕЛИ (Заполняется при наличии признаков поражения печени)

- Уровень общего билирубина в крови (мкмоль/л)
- Уровень прямого билирубина в крови (мкмоль/л)
- Уровень щелочной фосфатазы в крови (Ед/л)
- Уровень гамма-глутамилтранспептидазы в крови (Ед/л)
- Уровень холестерина в крови (ммоль/л)
- АСТ ммоль/л
- АЛТ ммоль/л