

НАПРАВЛЕНИЕ

в лабораторию наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «МГНЦ»
на диагностическое обследование на болезнь Ниманна-Пика типа С
для пациентов старше 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. СОВОКУПНЫЙ БАЛЛ ПО ШКАЛЕ НП-С

ВИСЦЕРАЛЬНЫЕ

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ

ПСИХИАТРИЧЕСКИЕ

Риск очень высокий (40 баллов / пункт)

Вертикальный надъядерный паралич взора (40)

Геластическая катаплексия (40)

Риск высокий (20 баллов / пункт)

Затяжная желтуха новорожденных или холестаза (20)

Изолированная необъяснимая спленомегалия (в анамнезе ± в наст. время) с или без гепатомегалии (20)

Снижение когнитивных функций или ранняя деменция (20)

Риск средний (10 баллов / пункт)

Атаксия, неуклюжесть или частые падения (10)

Дизартрия или дисфагия (10)

Дистония (10)

Симптомы психоза (10)

Риск низкий (5 баллов / пункт)

Прогрессирующая и приобретенная мышечная спастичность (5)

Резистентность к терапии психиатрических симптомов (5)

Другие психиатрические симптомы (5)

Риск дополнительный (1 балл / пункт)

Водянка плода (1)

Гипотония (1)

Задержка психомоторного развития (1)

Сибсы с водянкой плода (1)

Судороги (парциальные или генерализованные) (1)

Миоклонус (1)

Деструктивное или агрессивное поведение в детском и подростковом возрасте (1)

Сумма баллов по категориям

()

()

()

Комбинация категорий (40 баллов – висц&псих; 40 баллов – висц&невр; 20 баллов – невр&псих)

Висцеральные + психиатрические (40)

Висцеральные + неврологические (40)

Неврологические + психиатрические (20)

Семейный анамнез (1 степени – 40 баллов; 2 степени – 10 баллов)

Риск 1 степени: родители или сибсы с НП-С (40)

Риск 2 степени: двоюродные братья/сестры (10)

ПРОГНОСТИЧЕСКИЙ БАЛЛ

()