

Анкета пациента

ФИО _____

Дата рождения « ____ » _____ 20 ____ г.

Основные клинические критерии для проведения скрининга методом тандемной масс-спектрометрии (анализ аминокислот и ацилкарнитинов):

- Внезапное ухудшение клинического состояния ребенка после периода нормального развития (сутки, недели, месяцы):
 - острая метаболическая энцефалопатия
 - нарушения сознания (сопор, летаргия, кома)
 - судороги, резистентные к антиэпилептической терапии
- Гепатомегалия (гепатоспленомегалия) в сочетании с повышением уровня печеночных ферментов (АлАТ, АсАТ) более чем в 1,5 раза от нормы
- Аномальный запах мочи, тела, ушной серы
- Нарушения роста волос, алопеция
- Метаболический ацидоз
- Гипогликемия
- Повышение кетоновых тел в крови и (или) моче
- Множественные переломы
- Детская смертность в семье от заболеваний со сходными симптомами

Дополнительные критерии:

Неврологические симптомы:

- Задержка психомоторного развития
- Утрата приобретенных навыков
- Мышечная гипотония/гипертония
- Кардиомиопатия
- Метаболический алкалоз
- Снижение зрения
- Снижение слуха
- Умственная отсталость

Экстраневральные симптомы:

- Задержка физического развития
- Срыгивания, рвоты
- Желтуха неясного генеза