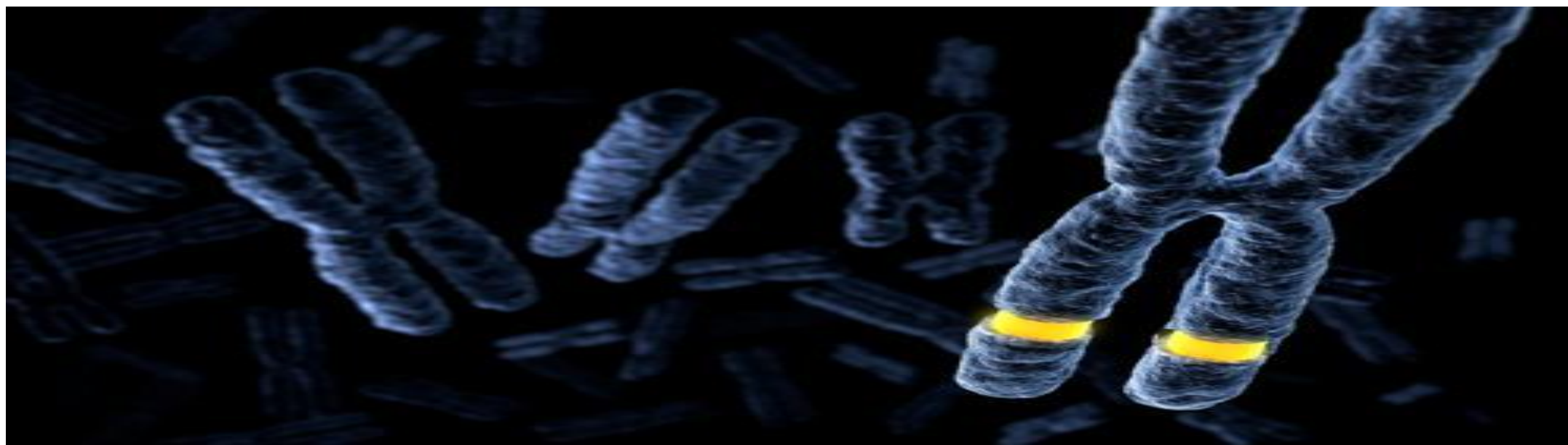


Синдром Мартина-Белла

Что это такое?

- ▶ Синдром Мартина-Белла — врождённая патология, связанная с ломкостью X-хромосомы. Ею могут болеть как женщины, так и мужчины. Истончение участка X-хромосомы обусловлено паталогическим увеличением специфических повторов аминокислотных остатков- цитозин-гуанин-гуанин (Ц-Г-Г).



Передача по наследству

- ▶ *Генетики относят эту болезнь к группе патологий, сцепленных с полом, то есть с X-хромосомой. У мужчин болезнь проявляется чаще и отчётливее, так как их генотип содержит одну X-хромосому. У женщин патология развивается в случае наличия обеих "патологических" X-аутосом. Женщины значительно чаще выступают переносчиками болезни, причём передают "патологическую" хромосому с одинаковой вероятностью как для дочерей, так и для сыновей. Больной отец может передать X-хромосому только дочерям. Наследование синдрома постепенно увеличивается из поколения в поколение, что получило название парадокс Шермана. Клиническое течение синдрома значительно тяжелее у мужчин.*

СИМПТОМЫ

У детей в раннем возрасте

- ▶ Отстают в умственном развитии
- ▶ Проблемы со вниманием
- ▶ Поздно начинают говорить и ходить
- ▶ Гиперактивность
- ▶ Вспышки гнева
- ▶ Упрямство
- ▶ Социальное беспокойство
- ▶ Хаотичное размахивание руками
- ▶ Боязнь находится в местах с большим кол-вом людей
- ▶ Эмоциональная нестабильность

У взрослых людей

- ▶ Плоскостопие
- ▶ Возможно ожирение
- ▶ Возрастание подвижности суставов
- ▶ Косоглазие
- ▶ Отит
- ▶ Стремительная прибавка в росте и весе
- ▶ Характерный внешний вид:
вытянутое лицо, тяжелый лоб,
большие и оттопыренные уши,
сильновыступающий подбородок

Признаки



Лечение

- ▶ Лечение следует начинать как можно раньше. Т.к. болезнь является врожденной и имеет хромосомное происхождение, то терапия сводится к облегчению основных симптомов заболевания.
- ▶ Лечение детей эффективнее по сравнению с взрослыми: Пропадает агрессия, повышается внимание, улучшается моторика и речь.

