

Презентация по теме:

Синдром Орбели

Выполнила студентка С-201 группы
Долгополова
Виктория

Общие сведения

Синдром Орбели обусловлен делецией длинного плеча 13-й хромосомы. Описан в 1962 г.

Популяционная частота неизвестна. Девочки и мальчики поражаются с одинаковой частотой.

Клинически синдром проявляется аномалиями развития всех систем организма.



СИМПТОМЫ

- 1) Дети с синдромом Орбели рождаются с низким весом (2200г)
- 2) отличаются резким отставанием в физическом и психическом развитии
- 3) преждевременное зарастание черепных швов



Клиническая картина

Характерны микроцефалия, отсутствие носовой вырезки (лоб непосредственно переходит в нос), эпикант, антимонголоидный разрез глаз, широкая спинка носа, высокое нёбо, низко расположенные деформированные ушные раковины. Отмечаются поражения глаз (микрофтальмия, иногда анофтальмия, косоглазие, катаракта, ретинобластома), опорно-двигательного аппарата (короткая шея, гипо- или аплазия первого пальца кисти и пяточной кости, синдактилии кистей и стоп), атрезии прямой кишки и заднепроходного отверстия. Часты пороки развития сердца, почек, головного мозга. Для всех детей с синдромом Орбели характерна глубокая олигофрения, возможны потеря сознания, судороги.

Диагностика



Диагноз подтверждают цитогенетически. Основными диагностическими признаками заболевания являются: микроцефалия с признаками краниостеноза; асимметрия лица; широкая, выступающая переносица, эпикант, маленький подбородок.

Лечение

Лечение симптоматическое



двусторонняя полисиндактилия стоп

