

Синдром Беквита-Видемана



Работу выполнила :
Студентка 1 курса второй группы
Колледжа ВолгГМУ
Отделения «Сестринское дело»
Пудовкина Ольга

Паспортные данные пробанда.

- Васильев Иван Иванович
- 13 января 2012
- Краснооктябрьский р-он , ул. Народная
дом 24-78
- 11 месяцев
- Пол: мужской

Родители

- Отец:Васильев Иван Петрович
- Дата рождения:03.08.1976
- Место проживания: Краснооктябрьский р-он ул. Народная д.24-78
- Возраст:36 лет
- Пол:мужской
- Мать:Васильева Татьяна Павловна
- Дата рождения:15.10.1979
- Место проживания: Краснооктябрьский р-он ул.Народная д.24-78
- Возраст:33 года
- Пол:женский

Причина обращения в медико-генетическую консультацию.

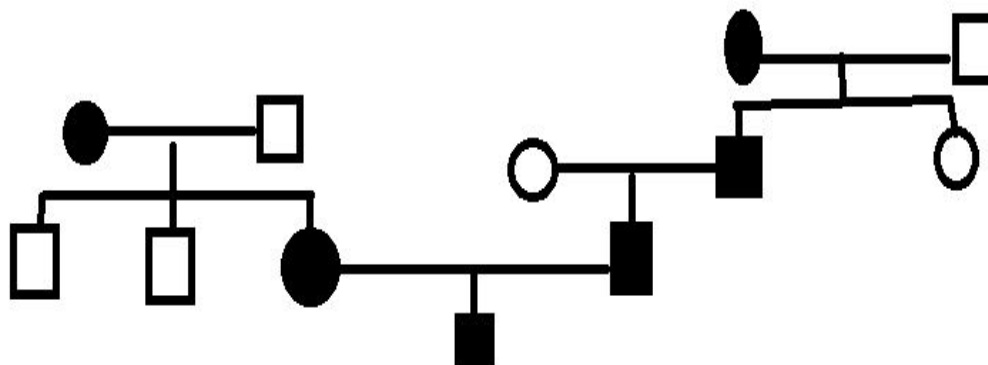
- Родители пробанда заметили, что их ребенок имеет насечки на ушных раковинах, хотели проконсультироваться.



Семейный анамнез

- Развитие пробанда идет постнатально.
- Небольшие задержки в развитии речи, ходьбе.

Генеалогическое древо



Генеалогический анализ

- Аутосомно-доминантный тип наследования
- Больные имеются в каждом поколении.
- Больной ребенок у больных родителей.
- Наследование признака идет и по вертикали и по горизонтали.
- Вероятность заболевания -75%, т.к. родители гетерозиготны.

Анамнез жизни

- Условия жизни ребенка: оптимальные.

46

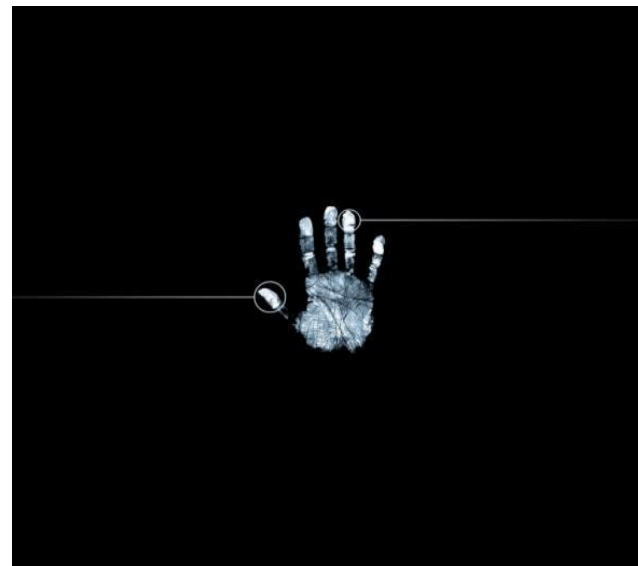
Беквита—Видемана синдром



Результаты фенотипического анализа

- Рост:80см
- Вес:16кг
- Окружность головы уменьшена.
- Наличие вертикальных бороздок на мочках ушных раковин,округлые вдавления на задней поверхности завитка.
- пигментные навусы.
- макроглоссия (пуповинная грыжа или реже).
- Макросомия с увеличением мышечной массы и подкожного жирового слоя .
- выступающий затылок
- аномалии прикуса, связанные с гипоплазией верхней челюсти и относительной гиперплазией нижней
- Выпячивание глаза из глазницы(экзофтальм)

Результаты дерматоглифического исследования



диагноз

- гипотиреоз врожденный, омфалоцеле, семейная врожденная гипогликемия-синдром Беквита-Видемана.

Прогноз

- Опухоль брюшной полости.

Совет семье

- графическое обследование ребенка каждые три месяца в течение первых 6 лет жизни для выявления опухолей органов брюшной полости.