

СИНДРОМ ЛЕША- НИХАНА

Выполнила:

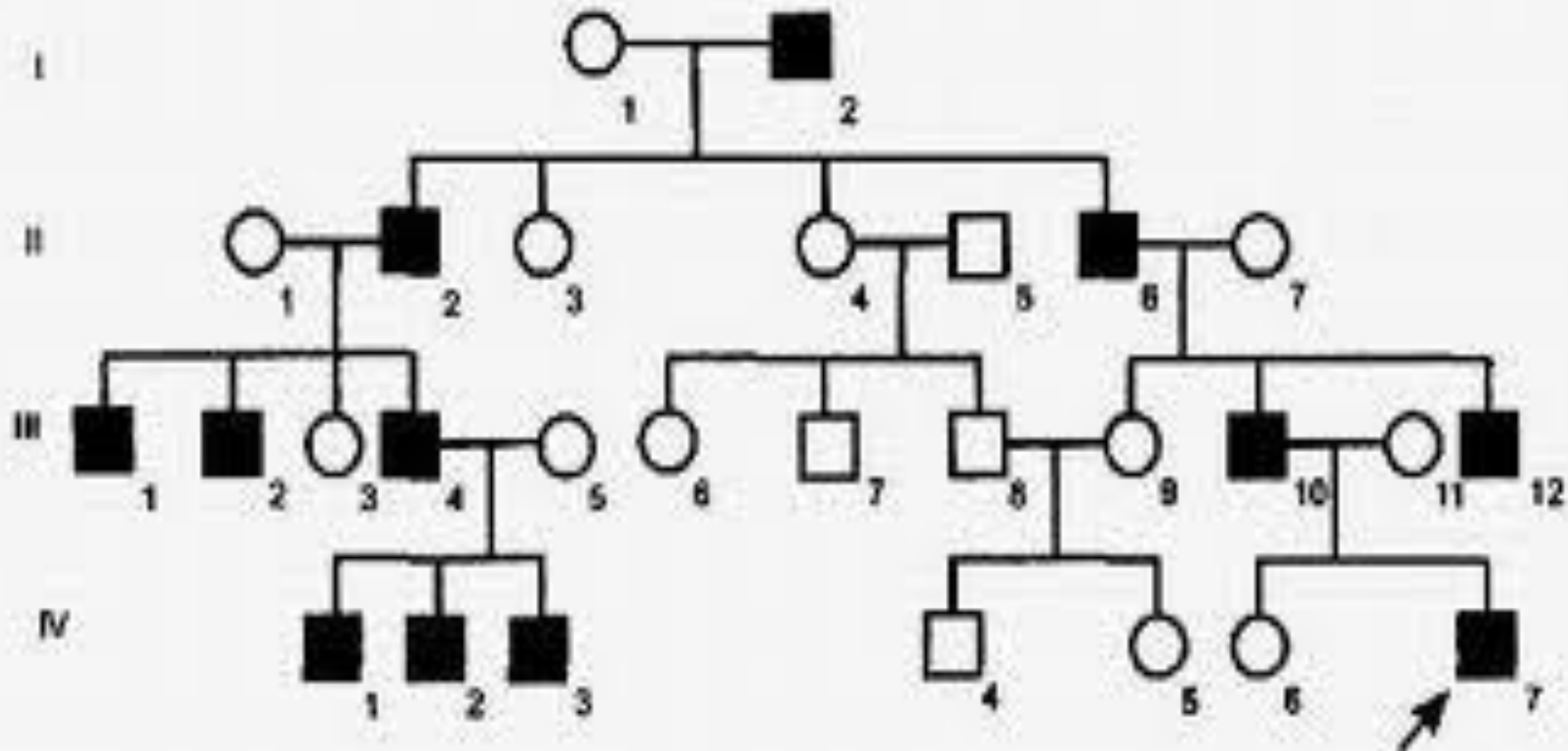
Студентка 1 курса, 2 группы
Отделения «Сестринское дело»
Колледжа ВолгГМУ
Бахишева Эльнара

Причина обращения в медико-генетическую консультацию

- Марков Денис Владимирович(на прием пришел вместе с родителями)
- Возраст- 13 лет
- Мать- Маркова Надежда Сергеевна
- Отец- Марков Владимир Игоревич
- Со слов родителей отмечается склонность к обкусыванию себе губ, ногтей, пальцев, предплечья (вплоть до самоампутации), царапает нос и рот, пускает себе кровь.
- Он может также демонстрировать агрессию и по отношению к другим людям, крушить окружающие предметы.

Семейный анамнез (генеалогический метод)

Заболевание наследуется по рецессивному, сцепленному с полом (X хромосомой), то есть встречается только у мальчиков



Анамнез жизни

- На первом году жизни проявляется задержка психомоторного развития, в последующем присоединяются спастичность и хореоатетоз
- церебральный паралич, отставание моторного и умственного развития.
- повышение уровня мочевой кислоты в крови
- Вредных привычек нет.

Объективно:

- 1. Результаты фенотипического анализа:
- Рост 148 см
- Вес 34 кг
- Неправильное строение зубов
- Отсутствие ногтевых пластинок
- Повреждена губа и язык.
- Остальные части тела находятся в норме
- норме



3. Результаты биохимических исследований

- повышенная продукция мочевой кислоты, неврологическая дисфункция, когнитивные и поведенческие нарушения. Довольно сложно поставить диагноз на ранней стадии, когда эти три признака не так очевидны. Подозрения могут возникнуть из-за задержки развития, сопровождающейся гиперурикемией. Также, возможно образование камней в почках (нефролитиаз) или наличие крови в моче (гематурия), вызванные кислотномочевыми камнями

4. Результаты цитогенетического исследования

- Ген, кодирующий гипоксантин-фосфорибозилтрансферазу, расположен в X-хромосоме. Заболевание наследуется как моногенный рецессивный X-сцепленный признак.

5. Заключение

- 1. Диагноз: синдром Леша-Нихана
- 2. Прогноз: гиперурикозурия, развившаяся вследствие усиления синтеза мочевой кислоты *de novo* или проводимой лекарственной терапии, необходимо поддерживать достаточно высокий объем мочи с рН 7,0.
- 3. Совет семье:
 - Консультация ревматолога и психотерапевта
 - Постоянно должен быть под наблюдением взрослых и детского врача