

# Синдром Марфана

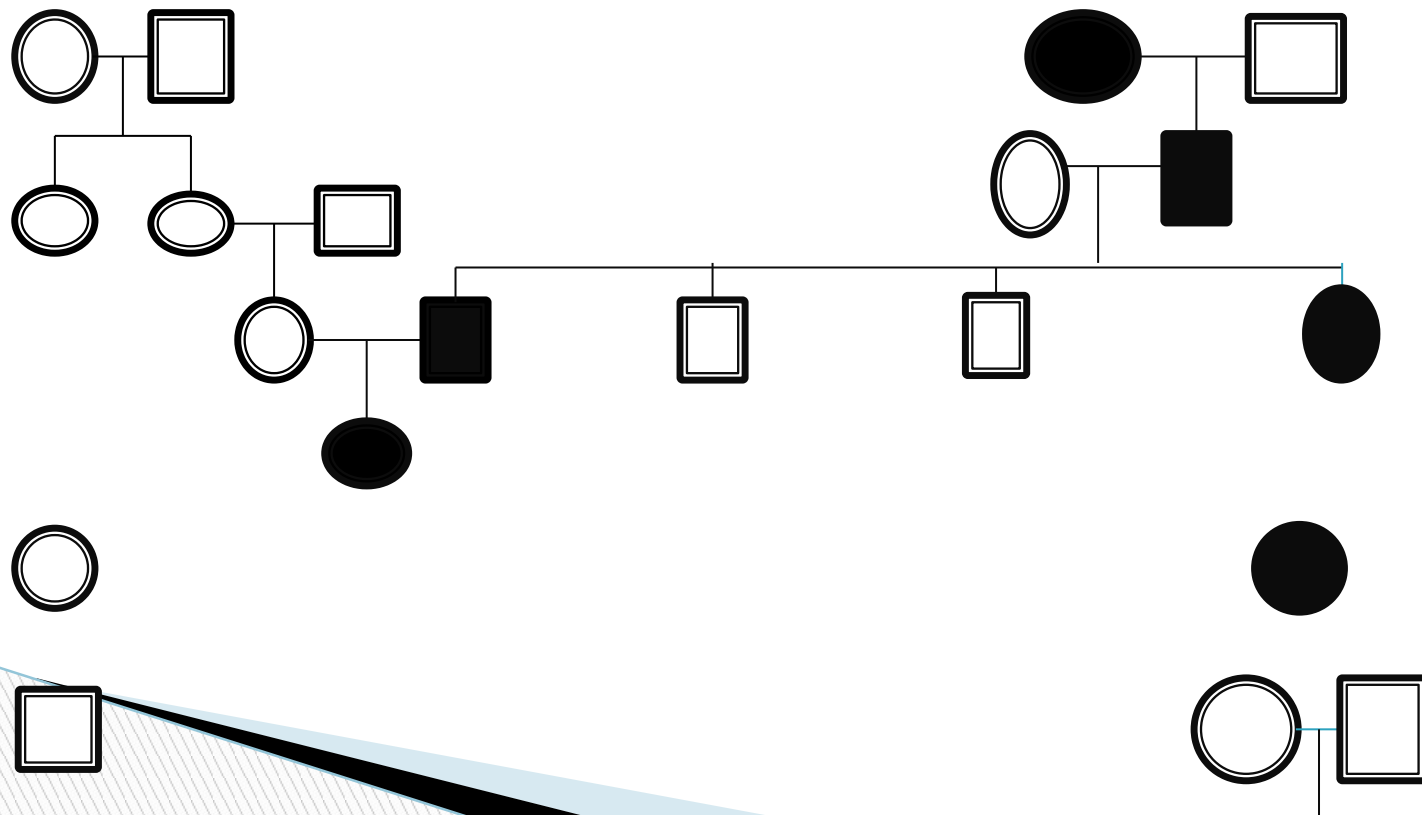
Выполнила:  
студентка 1 курса 1 группы  
отделения «сестринское дело  
колледжа ВолгГМУ  
Куликова Дарья.

# Причина обращения в медико-генетическую консультацию:

В нашу медико-генетическую клинику обратилась семейная пара, у которой родился ребёнок с подозрением на хромосомное заболевание (*Синдром Марфана*). Цель: выяснить насколько опасно рождение второго ребёнка с данным заболеванием.

# Семейный анамнез (генеалогический метод).

В семейной паре Ивановых отец болен данным синдромом.



# Анамнез жизни.

□ Отец: Иванов Александр Сергеевич.

Дата рождения: 05.05.1973 год г. Волгоград .

Место работы: Коллегия адвокатов(юрист)

Вредные привычки: -

□ Мать: Иванова(Алексеева) Ольга Михайловна

Дата рождения: 06.12.1979 год г. Волгоград.

Место работы: Преподаватель

Вредные привычки: -

# Результат фенотипического анализа

Иванов Михаил Александрович

Дата рождения: 05.12.2006 год.

По результатам фенотипического анализа выявлено:

диспропорционально длинные

конечности, тонкие худые пальцы,

соответственно худое телосложение.

искривление позвоночника (сколиоз),

деформация грудной клетки, чрезмерная

гибкость суставов, высокое небо,

неправильный прикус, плоскостопие, мозоли на пальцах, деформация

пальцев стопы.



# Результаты дерматоглифического исследования.

Особых признаков при обследовании не обнаружено. Присутствуют поперечные кожные складки на ладонных поверхностях рук.

# При цитогенетическом исследовании находят

мутациями генов, кодирующих синтез  
гликопротеина фибриллина-1

# Диагноз

У данного ребёнка присутствует наследственное заболевание СИНДРОМ МАРФАНА. Не исключено рождение второго ребёнка с таким же заболеванием, но риск не велик.



# Совет семье

Необходимо наблюдаться у врача-генетика.

Не относитесь к ребенку, как к «кресту», который нужно нести.

Ребенок с синдромом Марфана нуждается в любви своих родных и всегда отвечает им тем же!

Недостаточная информированность людей нередко вызывает необоснованный страх, приводит к ошибочным решениям и поступкам.

