

Синдром Марфана

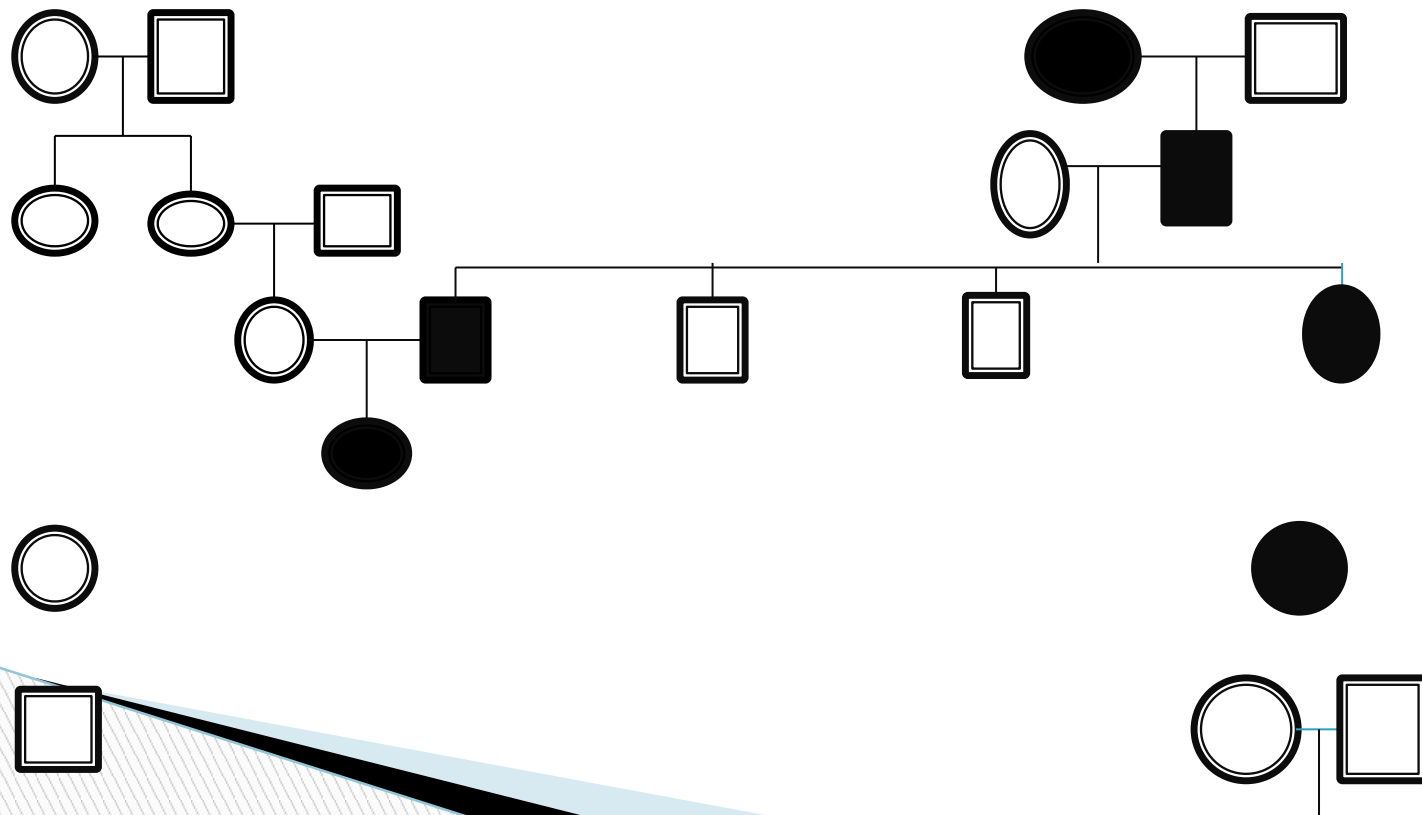
Выполнила:
студентка 1 курса 1 группы
отделения «сестринское дело
колледжа ВолгГМУ
Куликова Дарья.

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.

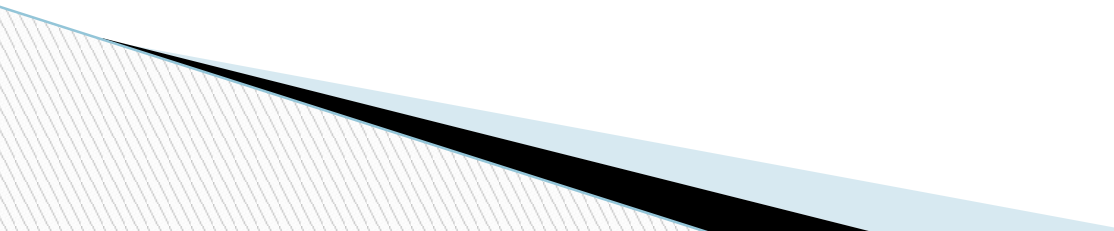
Семейный анамнез (генеалогический метод).

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.

