

* Синдром Мартина-Белл

Выполнила студентка группы
С-201
Красильникова Александра

Синдром Мартина-Белл - одно из распространенных генетических нарушений. Частота рождения детей с данным синдромом составляет примерно 1 на 4000 новорожденных мальчиков и 1 на 6000 девочек. В основном синдром Мартина-Белл выявляется у мальчиков (в 2-3 раза чаще девочек) и протекает тяжелее, чем у девочек.

Более легкие формы у девочек связаны с компенсирующим эффектом присутствия второй X хромосомы в женском кариотипе.

Причиной развития фенотипа синдрома Мартина-Белл является частичное или полное прекращение выработки специфического белка в результате молчания определенного гена FMR1 в X хромосоме.



* Клиническая картина

У детей:

- задержка умственного развитие, которая с возрастом приобретает стойкий характер;
- Задержка формирования навыков ходьбы и речи
- Проблемы внимания
- Гиперактивность
- Робость
- Боязнь толпы
- Боязнь шума
- Упрямство
- Сильные вспышки гнева
- Навязчивые идеи
- Мутизм (отсутствие речи)
- Плохой глазной контакт
- Эмоциональная нестабильность



У взрослых:

- Вытянутое лицо
- Выступающий подбородок
- Большие оттопыренные уши
- Тяжелый лоб
- Косоглазие
- Нарушения рефракции
- Гиперподвижность суставов
- Плоскостопие
- Ускоренное прибавление роста и веса
- Увеличение размеров яичек
- Ожирение
- Раннее половое созревание



* Диагностика

Диагноз "синдром Мартина-Белл" может быть поставлен только врачом-генетиком с помощью определенных методов обследования для обнаружения данной аномалии.

Передача заболевания происходит через фенотипически здоровых или имеющих определенные клинические проявления мужчин-носителей. Далее мужчины, носители премутации, передают своим дочерям премутационные аллели в неизменном виде, в связи, с чем у них не наблюдается выраженная умственная отсталость и иные характерные для данного заболевания признаки. Переход премутации в мутацию происходит при материнской передаче, то есть от матери к детям. Кроме того, для синдрома Мартина-Белл характерно более раннее начало и более тяжелое протекание симптомов заболевания в последующих поколениях.



* Лечение

Самое важное в изучении данного синдрома является открытие механизма действия мутантного гена, что сделало возможной патогенетически обоснованную терапию. На сегодняшний день, учитывая патологический механизм мутантного гена, начинают синтезировать препараты, способные улучшить состояние больных. В зарубежной практике проводятся клинические испытания на животных с достаточно выраженным положительным результатом действия препаратов, влияющих на пластические перестройки в нейроне. Описано улучшение параметров памяти, внимания и снижение двигательной расторможенности. Данное положение дает надежду на создание адекватной медикаментозной терапии, направленной на улучшение состояния при синдроме Мартина-Белл.

