

# Синдром Мартина-Белла

Выполнила:

Студентка 1 курса, 1 группы  
Отделения «Сестринское дело»  
Колледжа ВолгГМУ  
Мирошникова Мария

# Причина обращения в медико-генетическую консультацию:

По направлению невролога детской больницы. Подозрение на генетическое заболевание.

# Родители:

Отец: Шагбазов  
Сергей Михайлович

Пол: мужской

Дата рождения:  
03.10.1987 г.

Место проживания: г.  
Волгоград, ул.

Саушинская, 27, кв.5

Профессия: водитель  
такси

Мать: Шагбазова  
Лилия Алексеевна

Пол: женский

Дата рождения:  
17.05.1988 г.

Место проживания: г.  
Волгоград, ул.

Саушинская, 27, кв.5

профессия: бухгалтер

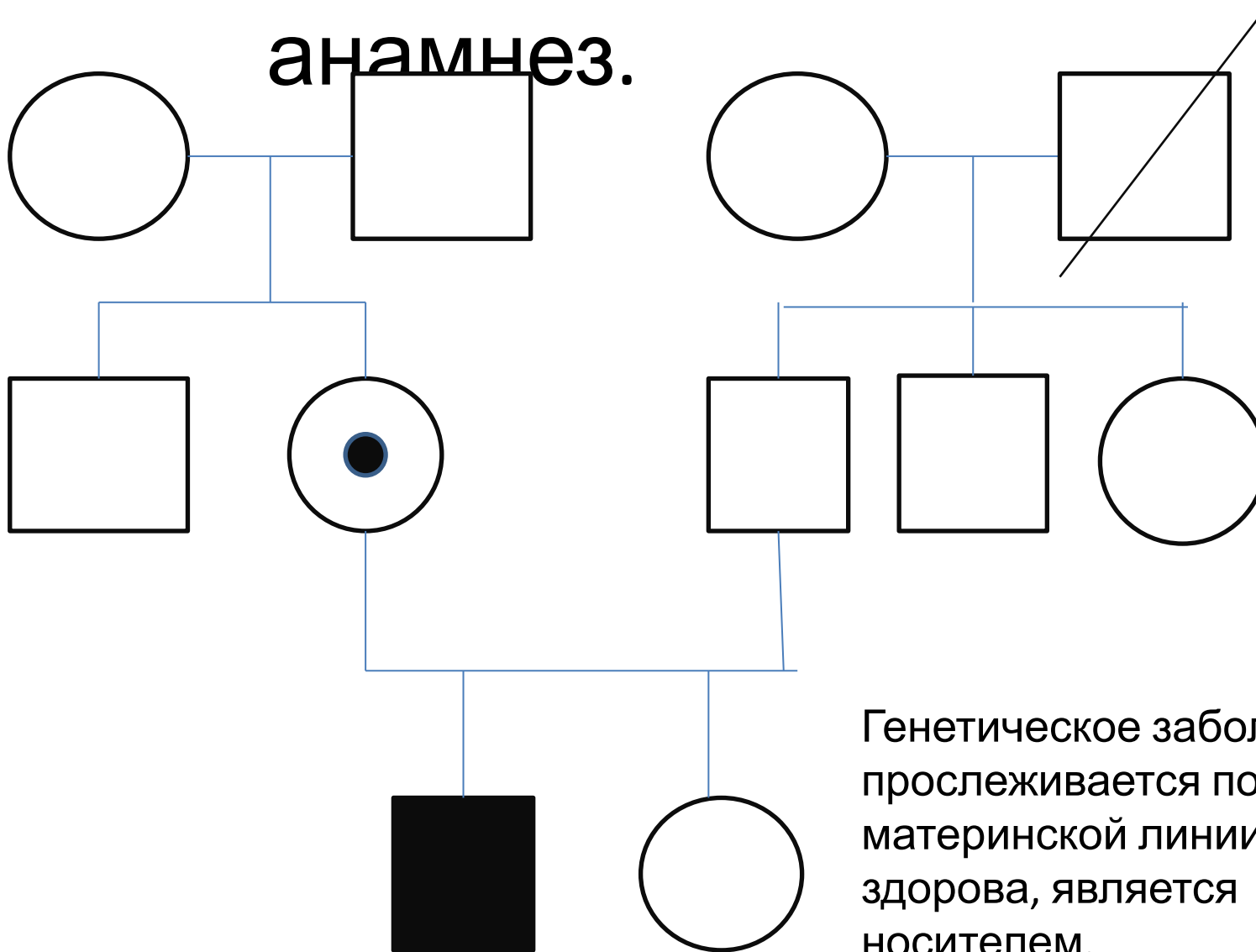
Сын: Шагбазов Иван Сергеевич

Пол: мужской

Дата рождения: 17.08.2009 г.



# Семейный анамнез.



Генетическое заболевание прослеживается по материнской линии. Мать здорова, является носителем.

# *Анамнез жизни:*

## **Особенности течения беременности:**

I- беременность, осложнений не было, на 19 и 30 недели ОРЗ, роды с задержкой на 3 дня.

## **Особенности течения родов:**

продолжительность первого периода 5 часов 20 минут, второго периода-40 минут. Ребенок при рождении весил 3,5 кг.

# **Результаты фенотипического**

## **анализа:**

**Рост:** 91 см. **Вес:** 15 кг.

**Окружность головы:** 53 см. **Окружность груди:** 70 см.

**Волосы:** русые, прямые, запах-отсутствует.

**Глаза:** голубые, среднего размера, нормотелоризм, дополнительных кожных складок нет.

**Брови:** нормальной формы, светлые, не густые, не сращены.

**Ресницы:** короткие не густые.

**Движение глаз:** имеются глазодвигательные нарушения.

**Ушные раковины:** большие, оттопыренные, звуковосприятие в норме.

**Нос:** кончик носа клювовидно-загнутый, подвижность крыльев нормальная.

**Рот:** губы узкие, розовые, язык нормальных размеров, подвижный, количество зубов-20.

Подбородок увеличен.

**Шея:** подвижная, короткая, кожных складок нет.

**Грудная клетка:** нормостеническая, подвижность в норме.

**Живот:** нормальной формы и размера.

**НПО:** соответствует полу.

**Конечности:** верхние конечности одинаковой длины, нижние конечности одинаковой длины, 5 пальцев на каждой руке и ноге, не сращены. Кисти и стопы широкие, фаланги пальцев широкие. Суставы имеют повышенную подвижность.

# ***Биохимические исследования:***

Кровь: эритроциты  $3,9 \cdot 10^{12}$ , Hb 111 г/л, цветовой показатель 0,84, лейкоциты  $8,4 \cdot 10^9$ , СОЭ 2 мм/ч. Концентрация глюкозы в крови 4,4-6,6 ммоль/л. Молочная кислота составляет 0,33-0,78 ммоль/л.



# ***Эндонуклеазная рестрикция и саузерн блоттинг :***

Имеются экспансии  
единичных  
тринуклеотидов (ЦГГ) в X-  
хромосоме. Количество  
повторов- 523.

# Заключение:

**Диагноз:** Синдром Мартина-Белла

**Прогноз:** лечения для данного синдрома не существует. Возможно облегчение симптомов, повышение внимания, улучшение моторики и речи с помощью психостимуляторов, фолиевой кислоты.

**Совет семье:** наблюдаться у врача-генетика.

В общении с ребенком:

Всегда помните, что ваш ребенок это личность со своими надеждами, мечтами, правами и достоинствами.

Не пытайтесь найти «проявления синдрома» в поведении ребенка, его эмоциях. Ребенок с синдромом Мартина-Белла может проявлять свои чувства, так же как и любой другой ребенок.

Помните, что основные потребности ребенка с синдромом Мартина-Белла ничем не отличаются от потребностей любого другого ребенка. Постарайтесь не забивать нуждами ребенка с синдромом Мартина-Белла потребности всех остальных членов семьи. Ваша семья должна быть гармонична.

Помните, что ребенок с синдромом Мартина-Белла не должен всецело занимать вашу жизнь. Не относитесь к нему, как к «кресту», который нужно нести.

Ребенок с синдромом Мартина-Белла нуждается в любви своих родных и всегда отвечает им тем же!