

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

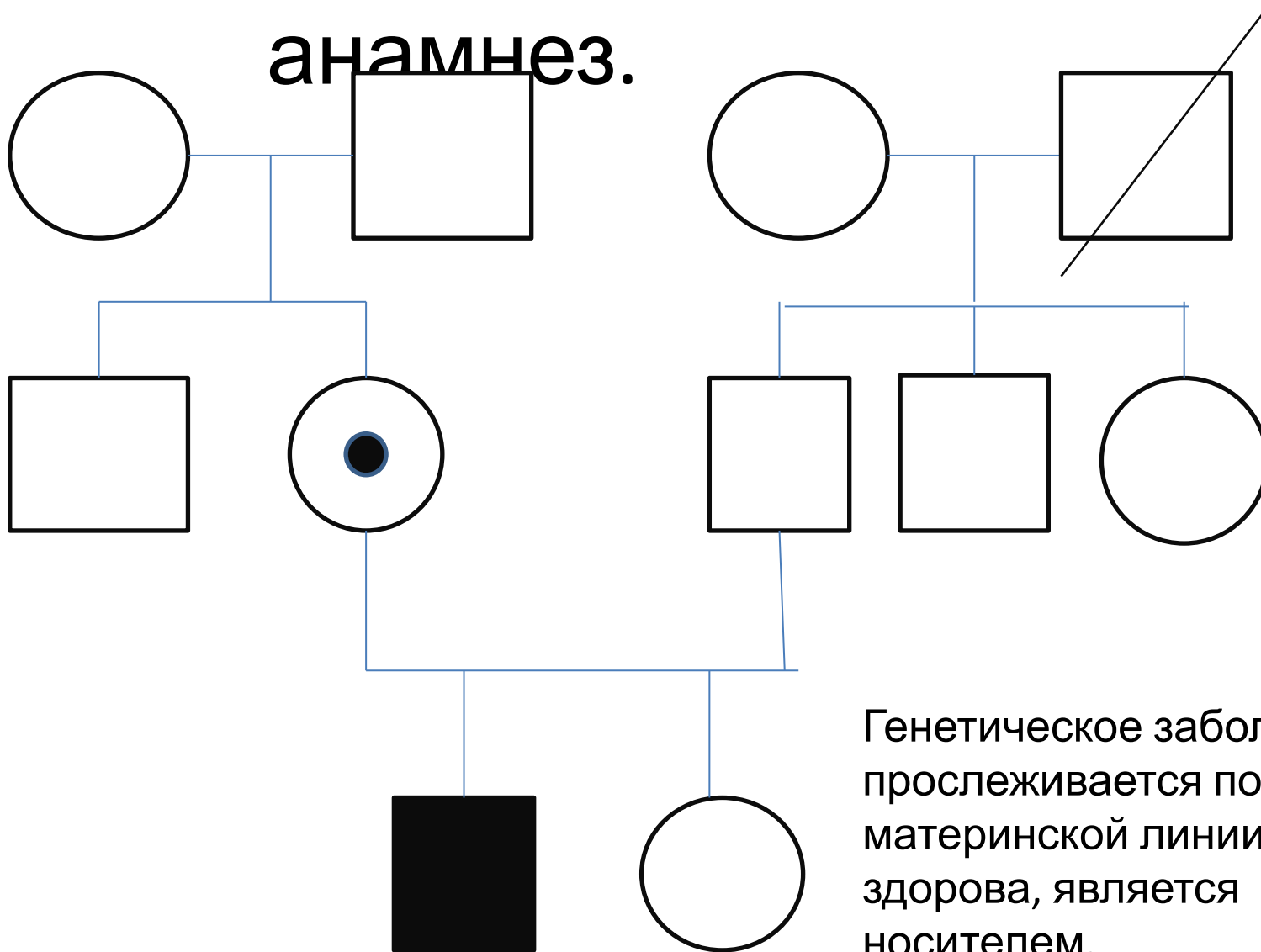
Сын: Шагбазов Иван Сергеевич

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!