

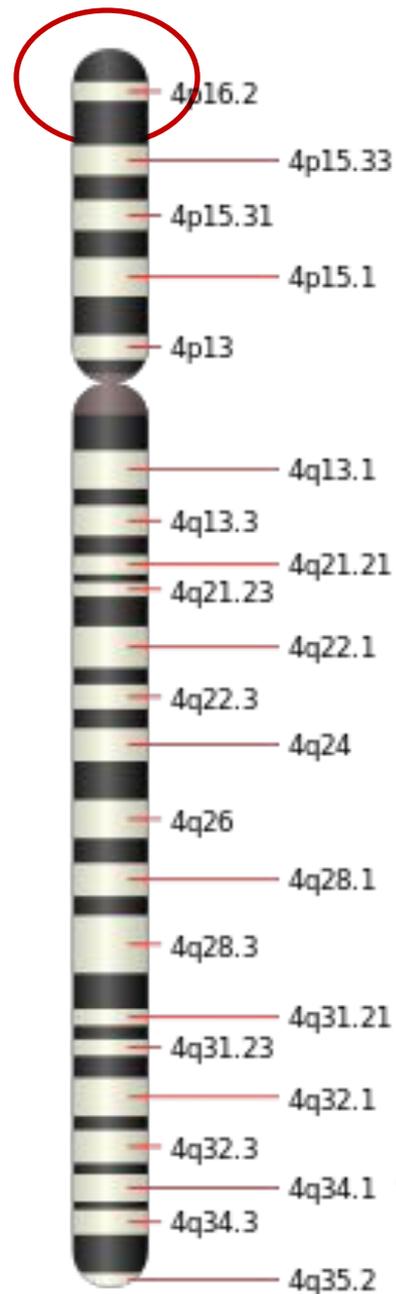
СИНДРОМ ВОЛЬФА-ХИРШХОРНА



**Выполнила:
Юрова Елена
Группа Б-О-12/1**

ГЕНЕТИКА

- Делеция короткого плеча 4-й хромосомы (80%)
- Транслокация (13%)
- Кольцевые хромосомы
- 4p16



ЧАСТОТА

Синдром, встречается с одинаковой частотой у мальчиков и девочек.

Частота рождения детей с синдромом Вольфа — Хиршхорна — примерно 1 на 96 000 живых новорожденных.

Жизнеспособность детей резко снижена. Большинство умирают в возрасте до 1 года.

Описан лишь 1 больной в возрасте 25 лет.



КЛИНИКА

Внешние признаки (симптомы):

- микроцефалия
- клювовидный нос
- гипертелоризм
- эпикант
- аномальные ушные раковины
- расщелины верхней губы и нёба
- аномалии глазных яблок
- антимонголоидный разрез глаз
- маленький рот
- сакральная ямка
- деформация стоп





КЛИНИКА

Внутренние симптомы:

□ Пороки:

- сердца
- почек
- ЖКТ



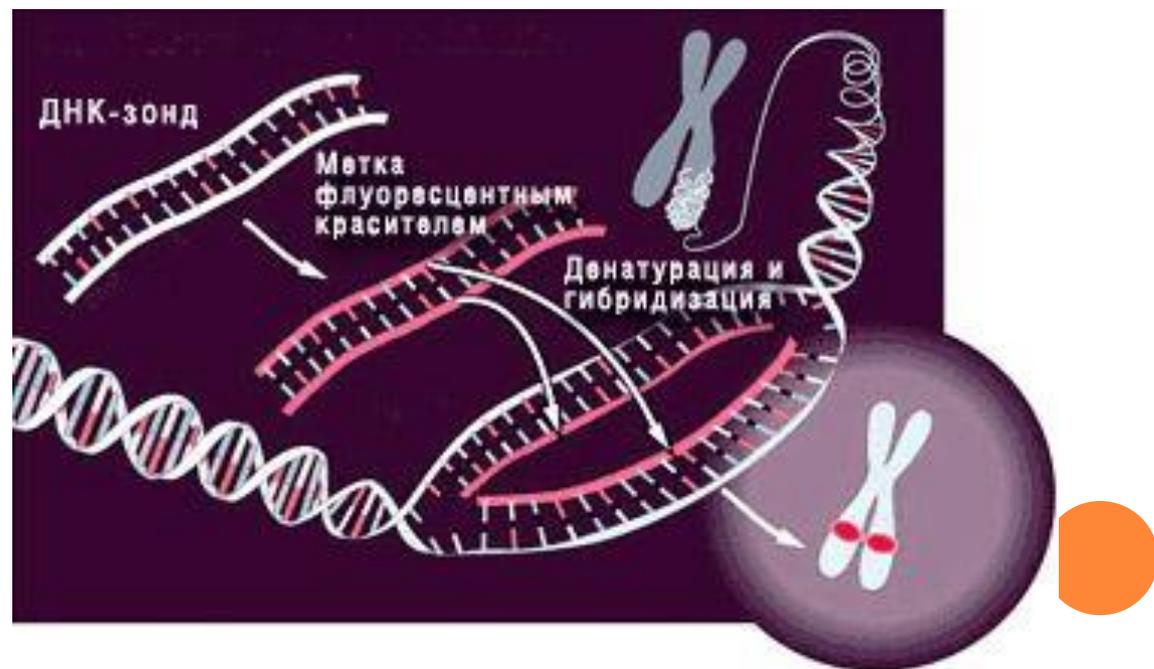
ЛЕЧЕНИЕ

- Симптоматически: стандартный подход при
- скелетных аномалиях
- офтальмологических отклонениях
- врожденных пороках сердца
- комплексный подход по развитию речи и коммуникативных навыков.



ДИАГНОСТИКА

- G-окрашенный цитогенетический анализ (60-70%)
- Флюоресцентная гибридизация in situ (FISH) (95%)



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

