

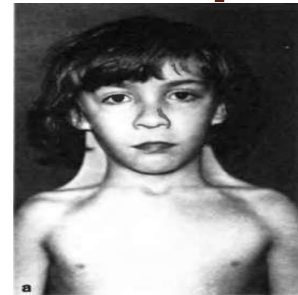



Синдром Вольфа-Хиршхорна

Работу выполнила
Сенокосова Полина СД I группа

Мы наблюдали один случай синдрома Вольфа — Хиршхорна у ребёнка N.

Данных о состоянии здоровья, течении беременности у матери нет.





Ребенок поступил в возрасте 3 месяцев с жалобами на повышение температуры, кашель, одышку. Из анамнеза жизни известно, что ребенок рожден от второй беременности, протекавшей с пиелонефритом в сроке 28–30 недель, с задержкой внутриутробного развития плода. Роды вторые срочные, масса при рождении 2600 г

После рождения у ребенка выявлены множественные врожденные пороки развития: расщелина твердого и мягкого неба, анофтальмия справа, микрофтальмия слева, гипоспадия, двусторонний абдоминальный крипторхизм, двусторонняя врожденная косолапость, врожденный порок сердца: дефект межжелудочковой перегородки.



Ребенок часто болел ОРВИ, дважды перенес пневмонию. В весе прибавлял недостаточно. Неоднократно лечился по поводу ОРВИ, ларингита, гнойного конъюнктивита, пневмонии, получал антибактериальную, симптоматическую терапию



Общее состояние ребенка крайне тяжелое, резко дистрофичен, кожные покровы чистые, бледные, температура тела 37,2 оС. Выражены множественные пороки развития. Череп и грудная клетка деформированы, анофтальмия справа. Микрофтальмия слева. Незаращение мягкого и твердого неба. Кашель влажный, нечастый. В легких жесткое дыхание, в нижних отделах — ослабленное. Хрипов нет.



Тоны сердца ритмичные, систолический шум над предсердечной областью, ЧД — 44 в минуту, ЧСС — 126 в минуту. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень на 2,5 см ниже реберной дуги. Селезенка не увеличена. Гипоспадия, крипторхизм. Мочеиспускание не нарушено. Масса тела при поступлении составляла 3800,



Выявлена хромосомная патология — делеция короткого плеча 4-й хромосомы. Подтвержден синдром Вольфа — Хиршхорна



Таким образом, следует отметить, что редко встречающийся генетический синдром Вольфа — Хиршхорна у нашего пациента был установлен своевременно, а тщательное обследование ребенка с множественными врожденными пороками развития, заключения других специалистов, генетическая экспертиза помогли правильно при жизни поставить диагноз и определить, что при данной патологии все виды прогнозов являются неблагоприятными

