

Seckel sindromu.

Dəmirli Nübar.

Mehdizadə Gülər.

İşin rəhbəri: Professor Sultanova Nailə.

ATU Tədris Terapevtik Klinikası, "II Uşaq xəstəlikləri" kafedrası

Açar sözlər: cırtdanboyluluq, əqli gerilik, mikrosefaliya, quş başını xatırladan xarakterik üz quruluşu (Bird-headed Dwarfizm)

- Giriş: Sindrom ilk dəfə 1960-cı ildə Seckel Helmut Paul George tərəfindən təqdim olunub, quş başlı cırtdanboyluluq olaraq da adlandırılır. Autosomal resessiv yolla ötürülən irsi bir sindromdur.
- Tipləri: SCKL 1-3q 22.1-q24, ataksi telanjektazi və RAD 3 əlaqəli protein geni. SCKL 2-18p11.31-q11.2. SCKL 3-14q 23.1. SCKL 4-13q12, sentrometrik protein J geni.
- Sindromun xarakterik əlamətləri: yastı və dar alın, böyük gözlər və qulaqlar, cırtdanboyluluq, bərəlmiş gözlər, əqli inkişafdan geri qalma, mikrosefaliya, mikrodonti, hipodonti, quş burnuna oxşar burun, mikroretroqnat, 11 cüt qabırğa. Bu sindromda renal, kardiyaq, skelet, qan, mərkəzi sinir sistemi ilə bağlı anomaliyalar ola bilər.
- Diaqnoz klinik əlamətlərə əsasən qoyulur.



Sevgi Nuralizadə. Doğum tarixi-2012-ci il. Ananın I hamiləliyi I doğuşundandır. Hamiləlik ağır keçib. Doğum çəkisi 1500 qr. Qohun nigahdandır. 2014-cü ildə genetik analiz olunub və Seckel sindromu təsdiqlənib. Açıq botal axacaq, İVS, pulmoner arteriyanın və aortanın koarktasiyası kimi kardiolojik problemlərinə görə açıq ürək əməliyyatı keçirib. Onurğada 4.cü dərəcəli kifoz əlamətləri, çanaq sümüyündə assimetriya var. Fiziki, əqli və cinsi inkişafdan geri qalır. Tez-tez KRVİ xəstələndiyi üçün klinikamızda müalicə alır.