الاسم: ل خ الجنس : أنثى تاريخ الولادة: 1\3\2007

تاريخ القبول: 14\4\2007 العمر عند القبول: شهر و نصف

استطباب القبول في المشفى: زلة تنفسية و ضعف رضاعة قبل ثلاثة أيام

ترتيب الحمل: الثالث من أربعة حمول, إسقاط واحد,

الولادة طبيعية . وزن الولادة: 1800 غ

تأخر صراخ و زرقة لمد 3 دقائق بعد الولادة ,

عمر الأم: 47 سنة, عمر الأب: 54 سنة.

الفحص السريري عند القبول:

الوزن: 2.5 كغ الطول: 47سم محيط الرأس: 32 سم

حالة عامة سيئة للغاية, زرقة, زلة 60\ د, سحب وربي, صرير واضح , سحنة خشنة

القلب 120\د نفخة انقباضية 3\6 نبض محيطي غير مجسوس, الصدر: خراخر خشنة و ناعمة منتشرة في الساحتين, البطن لين متنفس, ضخامة كبد: 3سم, ضخامة طحال: 2سم

تحاليل خارجية: خضاب 9,5 غ\دل,

إيكو قلب: ASD, VSD, severe Pulmonary hypertension ,

سكان دماغ: نزف مخيخي بقطر 1 سم في نضف الكرة المخيخية.

**الانطباع الأولي: فقر دم + ضخامات حشوية + آفة قلبية + سحنة خاصة:**

1-انتان داخل الرحم 2-متلازمة صبغية 3-انتان دم

في الإسعاف: بيض: 5000, خضاب:12, شوارد: طبيعية, غازات الدم:

PH:7.48 P02:43 Pco2:52 Hco3:30 Spo2: 88%

صورة صدر: ضخامة بظل العضلة القلبية, ارتشاحات منتشرة بالساحتين.

قبول عناية مشددة وبعد تحسن الحالة العامة نقلت إلى قسم الخصوصي.

18\4\2007: حيوية وسط , مظهر تأذي, تشنج طرفين علويين.

22\4\2007: شكل خاص للأذنين

أضداد انتان باطن الرحم: ارتفاع طفيف rubella IGg.

**استتشارة وراثية**: فشل نمو, تشوه صيوانين, ميل للتشنج, تراكب أصابع, آفة قلبية, يطلب لها صيغة صبغية.

مسح شعاعي عظمي: نقص تكلس .

استشارة عينية: ثلامة قزحية ثنائية الجانب مع كثافة بيضاء خلف البلورة

نتيجة الصيغة الصبغية: 47, XX,+18 تثلث الصبغي 18, متلازمة إدوارد.

قبول آخر بتاريخ 1\5\2007 بزلة وزرقة و ضعف رضاعة ووفاة بتاريخ 9\5\2007 بعمر شهرين.

الاسم: ش ج أنثى العمر: أسبوع عمر الأم: 22 سنة

الشكاية الرئيسة: زرقة وضعف رضاعة وتثبط عام, سحنة خاصة , تشوه طرف سفلي أيسر و في الطرفين العلويين (قصر أوتار ).

الفحص السريري : الوزن : 2كغ , طول: ؟ محيط رأس: ؟

سحنة خاصة , تراكب أصابع , تشوه طرف سفلي أيسر و في الطرفين العلويين

إيكو قلب: VSD, PDA رتق رئوي اضداد باطن الرحم سلبية

استشارة وراثية: قد تتماشى الحالة مع متلازمة إدوارد.

نتيجة الصيغة الصبغية:

47,XX,+18/46, XX

تثلث 18 مزيق mosaic trisomy 18.

**الطفلة ما تزال حية.**

­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­ -­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­­--------------------------------------------------

ج م العمر: 2 شهر, عمر الأم: 45 سنة, الجنس: ذكر

شكوى رئيسية: ضعف رضاعة, زلة و اختلاجات

, استسقاء أمنيوسي لدى الأم, تمام الحمل, وزن الولادة: 1900 غ

بالفحص:. الوزن الحالي: 1900 غ , الطول: 40 سم, م ر: 32 سم

سحنة خاصة, ارتكاز واطئ للأذنين, تراجع فك سفلي, قدم قفداء روحاء ثنائية, تنمنم ملامح, فتق أربي ثنائي

نفخة انقباضية.

إيكو قلب: ASD, VSD,, بطين وحيد نمط أيمن ثنائي المخرج , رتق رئوي, ضمور بطين أيسر.

صيغة صبغية:48,XXY,+18

**متلازمة إدوارد و كلاينفلتر وفاة بعمر شهرين**