

# Клинико-генетическая характеристика синдрома Патау

Выполнила

Студентка 5 курса, 3 группы, I мед

Омельченко Анастасия Вадимовна

# Синдром Патау

Это хромосомная аномалия, синдром при котором у пациента есть дополнительная 13 хромосома, в связи с нерасхождением хромосом во время мейоза (также известный как трисомия 13 и трисомия D). Риск возникновения этого синдрома у потомства увеличивается с возрастом матери при беременности (в среднем с 31 года). Синдром Патау поражает примерно 1 человека из 10000 новорожденных.

# История

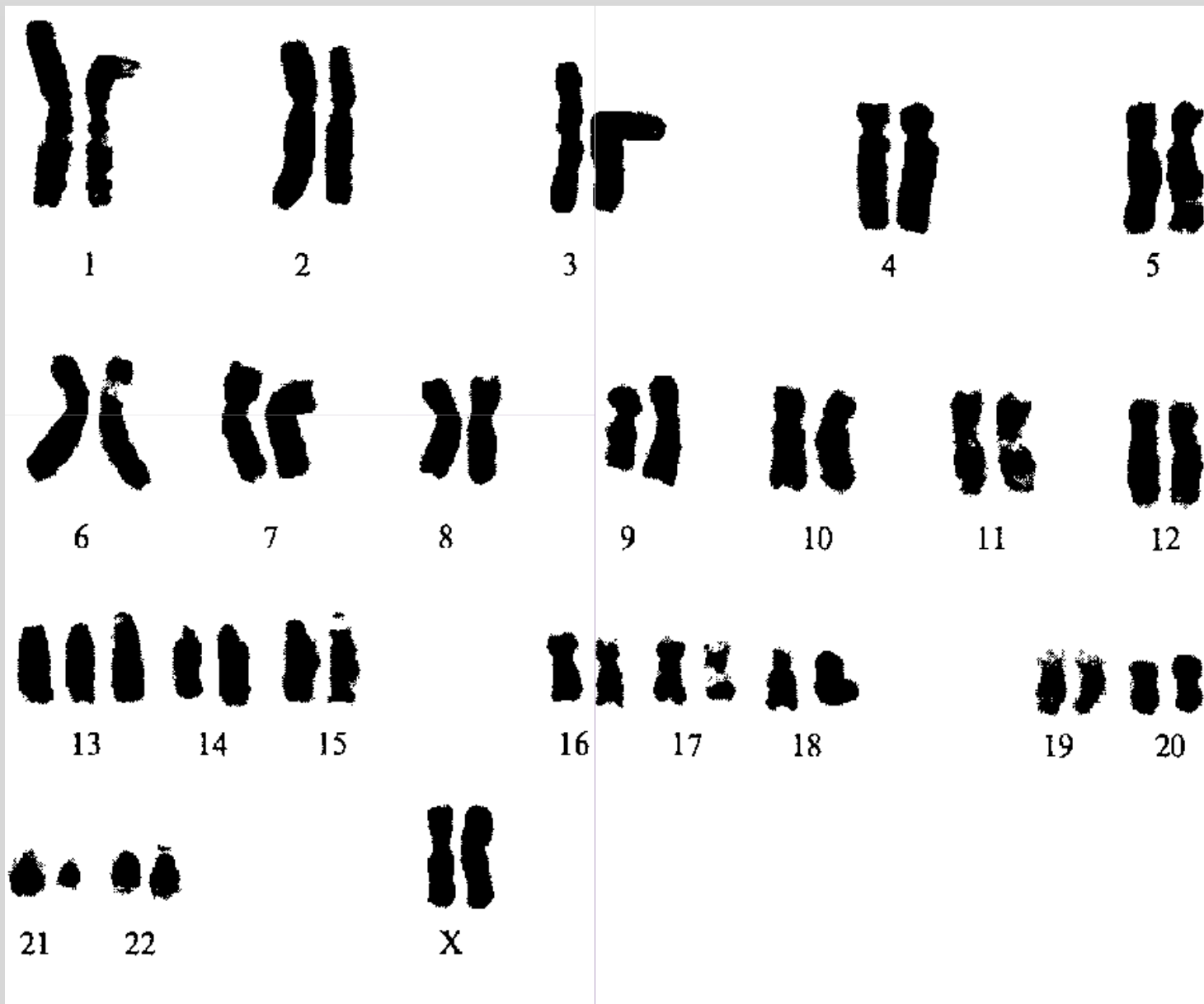
Трисомия 13 впервые была описана Томасом Бартолини в 1657 году, но хромосомный характер заболевания был установлен доктором Клаусом Патау в 1960 году. Болезнь названа на его честь. Синдром Патау был также описан у племен одного тихоокеанского острова. Считалось, что эти случаи были вызваны радиацией от испытаний атомных бомб.

# Причины

Причиной появления синдрома Патау является трисомия 13, каждая клетка тела имеет три копии 13 хромосомы вместо обычных двух. Данное заболевание может также возникать, когда часть 13 хромосомы привязывается к другой хромосоме (транслокуется) до или в момент зачатия. В большинстве случаев синдром Патау не наследуется, а возникает как случайное событие в процессе формирования половых клеток (яйцеклеток и сперматозоидов).

Синдром Патау может быть унаследован в связи с транслокацией. Здоровый человек может нести измененный генетический материал между 13 и другими хромосомами. Эта перестройка называется сбалансированной транслокацией, поскольку не было получено дополнительного материала с 13 хромосомы. Люди, являющиеся носителями данного типа, находятся в зоне повышенного риска рождения детей с этим заболеванием, хотя они и не имеют признаков синдрома Патау.

# Синдром Патау



# Первичная система

клонения психического и  
торного развития;

микроцефалия;

лопроэнцефалия (нарушение  
омирования полушарий мозга);

структурные дефекты глаз, в том  
ле микрофтальмия, аномалия  
герса, катаракта, колоб,  
плазия или отслоение сетчатки,  
сорный нистагм, пробковая  
ерю зрения и гипоплазия  
тельного нерва;

енингомиелоцеле  
инномозговой дефект)

микроцефалия



отсутствие бровей

расщепление губы  
и (или) нёба

деформированные  
ушные раковины

полидактилия  
(лишние пальцы)

аномальные  
гениталии

## ОСТНО-МЫШЕЧНЫЕ И КОЖНЫЕ:

полидактилия («лишние пальцы»)

низко посаженные и деформированные  
носовые раковины;

выступающая пятка;

деформация ноги, стопа выглядит как  
«лягушачья»;

энцефалоцеле (брюшной дефект, пупочная  
грыжа);

атрофический вид кисти;

накрытие пальцами большого пальца;

врожденное отсутствие кожи  
или присутствуют участки кожи / волос);

«мышьячья» пасть, заячья губа (расщепление  
верхней губы).





рогенитальные и другие:

номальные гениталии;

дефекты почек;

ороки сердца (дефект  
ежелудочковой  
регородки);

дна пуповинная артерия.



# Диагностика

## Пренатальная диагностика.

На первом этапе скрининга производится определение биохимических маркеров (бета-ХГЧ, РАРР-А и др.) и УЗИ-исследование, на основании которых рассчитывается риск рождения больного ребенка для данной женщины. Женщинам, попавшим в группу риска, предлагается проведение инвазивной пренатальной диагностики: биопсии ворсин хориона (8-12 недели), амниоцентеза (14-18 недели) или кордоцентеза (после 20-й недели гестации). В полученных образцах материала плода проводится поиск трисомии по 21-ой хромосоме методом кариотипирования с дифференциальной окраской хромосом или КФ-ПЦР.

# Диагностика

Если дородовая диагностика синдрома Патау по каким-либо причинам не проводилась, хромосомная аномалия может быть заподозрена у новорожденного неонатологом на основании ярких клинических признаков и дерматографических изменений.

Новорожденные с предполагаемым или установленным диагнозом синдрома Патау нуждаются в углубленном комплексном исследовании для выявления тяжелых пороков развития (электрокардиографии, УЗИ органов брюшной полости и почек, рентгенографии, КТ головного мозга и др.).

# ечение

ечение синдрома Патау сосредоточивается на конкретных физических проблемах, с которыми рождается ребенок. Многие дети борются за выживание в первые несколько дней или недель своей жизни через тяжелые неврологические проблемы или сложные дефекты сердца. Хирургия может быть необходимой для устранения пороков сердца, заячьей губы и волчьей пасти. Для реализации своего потенциального развития пациентам необходима помощь логопеда, а также физическая и профессиональная терапия.

# прогноз и профилактика

В большинстве случаев плод синдромом Патау погибает антенатально и рождается мертвыми. Живорожденные дети также имеют неблагоприятный прогноз для жизни. В большинстве случаев продолжительность их жизни не превышает одного года.

Специфические методы профилактики синдрома Патау не разработаны. При наличии хромосомных заболеваний в предыдущих поколениях или случаев мертворождения перед планированием беременности родителям необходимо пройти медико-генетического консультирование.