

Синдром Патау

47, XX+13



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). Некоторые из них вызваны Робертсоновской транслокацией. Дополнительная 13 хромосома нарушает нормальный ход развития ребенка, а именно возникновение дефектов сердца и почек, кроме других особенностей, характерных для синдрома Патау.



Как и все болезни, которые вызваны нерасхождением, 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.



Факторы риска

Основными факторами риска являются возраст (особо значимо для синдрома Дауна), а также воздействие радиации, некоторых тяжелых металлов. Следует учитывать, что даже без факторов риска плод может иметь патологию.

Как видно из графика, зависимость величины риска от возраста наиболее значима для синдрома Дауна, и менее значима для двух других трисомий.



Причины

В большинстве случаев причиной появления синдрома Патау является *трисомия 13*, которая означает, что каждая клетка тела имеет три копии 13 хромосомы вместо обычных двух. Кроме того, бывают случаи (их доля очень незначительна), когда лишь некоторые клетки организма имеют дополнительную копию хромосомы в результате смешанной популяции клеток с различным числом хромосом; такие случаи называют *мозаичным синдромом Патау*.

Данное заболевание может также возникать, когда часть 13 хромосомы привязывается к другой хромосоме (*транслокация*) 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). Ошибка в делении клеток, которая называется *нерасхождением*, может привести к появлению репродуктивных клеток с аномальным числом хромосом.

Лицо

- Низко расположены и деформированы ушные раковины;
- Расщелина верхней губы и неба;
- Микроцефалия;
- Дефект скальпа.

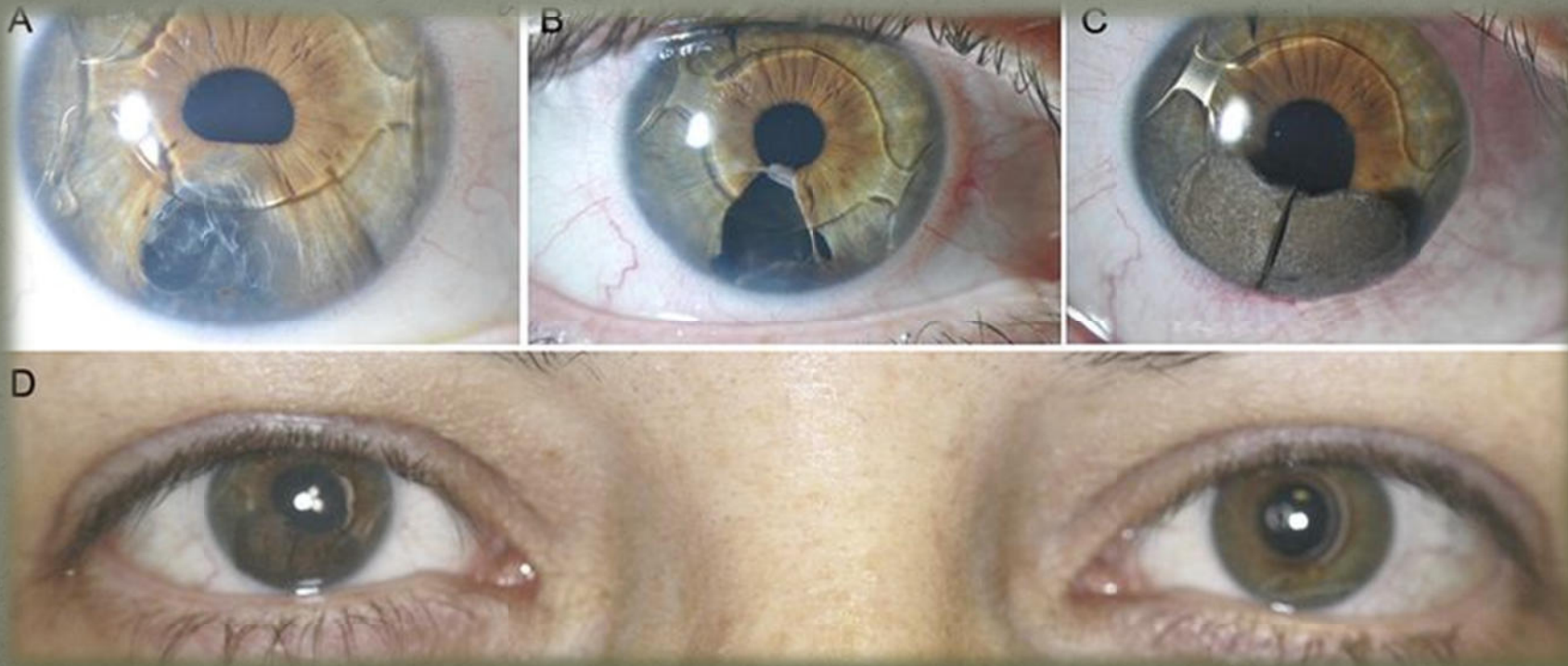
Нервная система:

- Микроцефалия;
- Аплазия и гипоплазия мозолистого тела;
- Аринэнцефалия, голопроэнцефалия (неразделение двух полушарий);
- Гипоплазия мозжечка, гипоплазия и аплазия черепа;
- Аплазия и гипоплазия зрительных трактов.



Глаза

- Анофтальмия
- Микроофтальмия
- Структурные дефекты глаз
- Катаракта
- Сенсорный нистагм
- Пробковая потеря зрения и гипоплазия зрительного нерва;
- Колобома радужки



Костно-мышечные и кожные проявления:

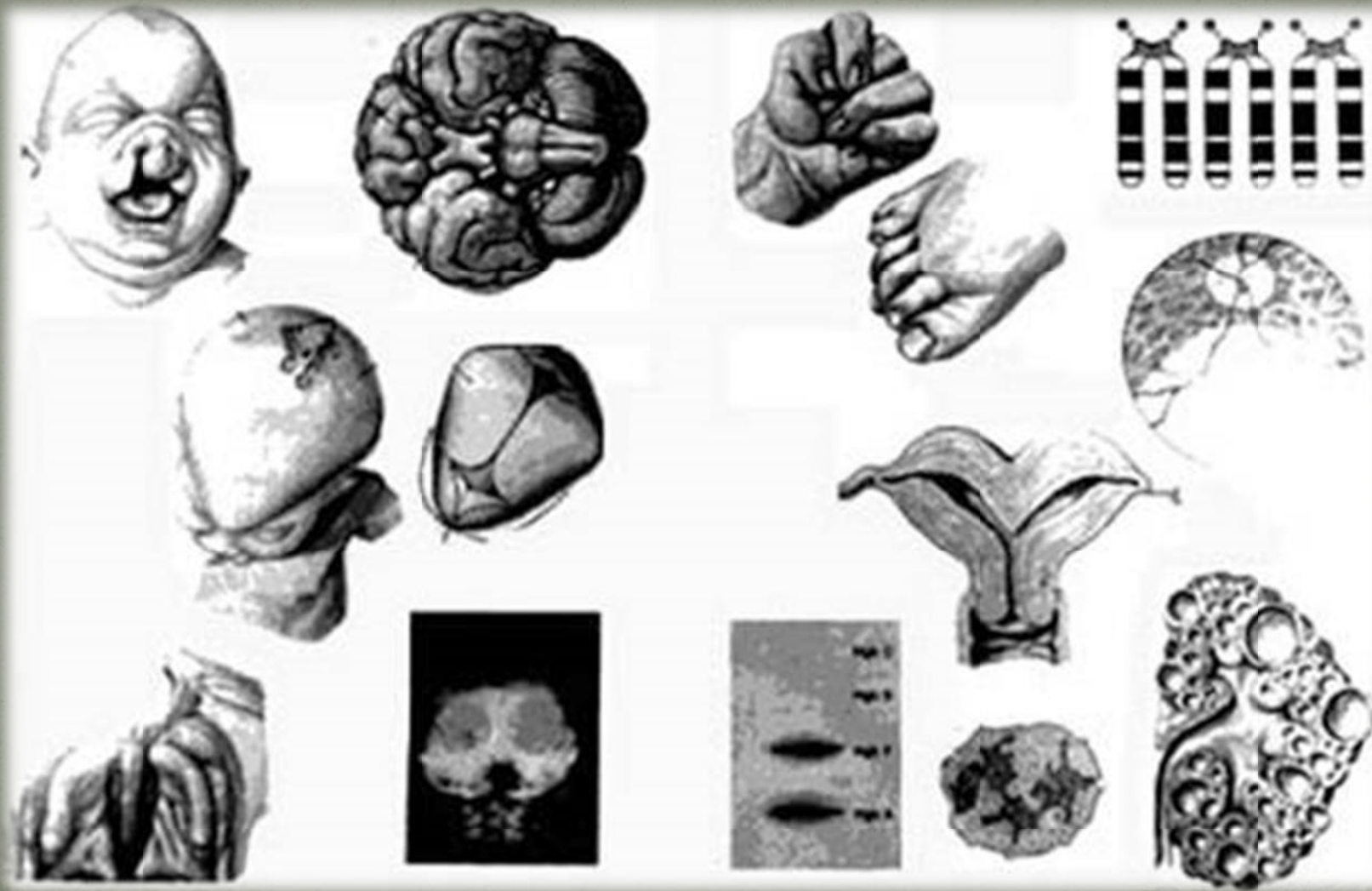
- *полидактилия* («лишние пальцы»)
- низко посаженные и деформированные ушные раковины;
- выступающая пятка;
- деформация ноги, стопа - качалка;
- *омфалоцеле* (брюшной дефект, пупочная грыжа);
- аномальный вид кисти;
- перекрытие пальцами большого пальца;
- врожденное отсутствие кожи (отсутствуют участки кожи / волос);
- *волчья пасть, заячья губа* (расщепление неба).



Урогенитальные:

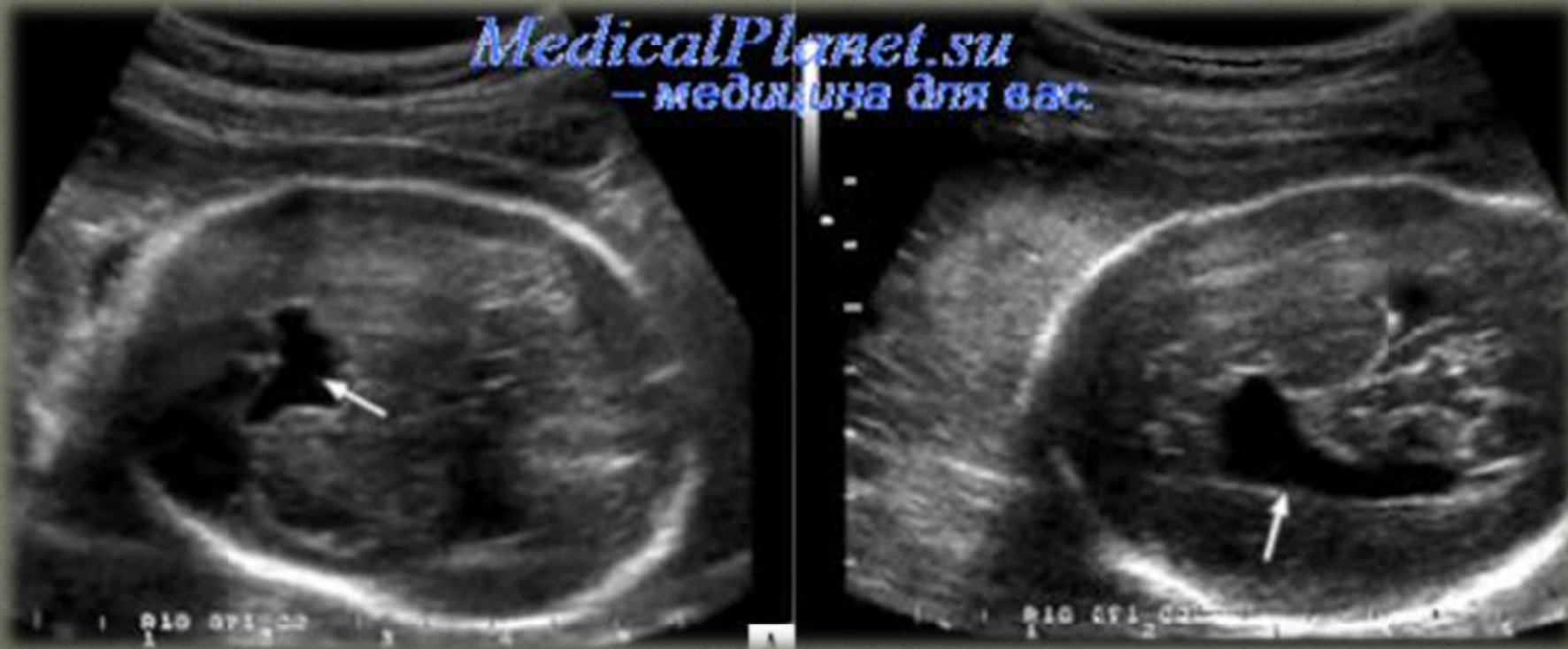
- аномальные гениталии;
- кисты почек

- Крипторхизм;
- Гипоплазия полового члена.



Диагностика

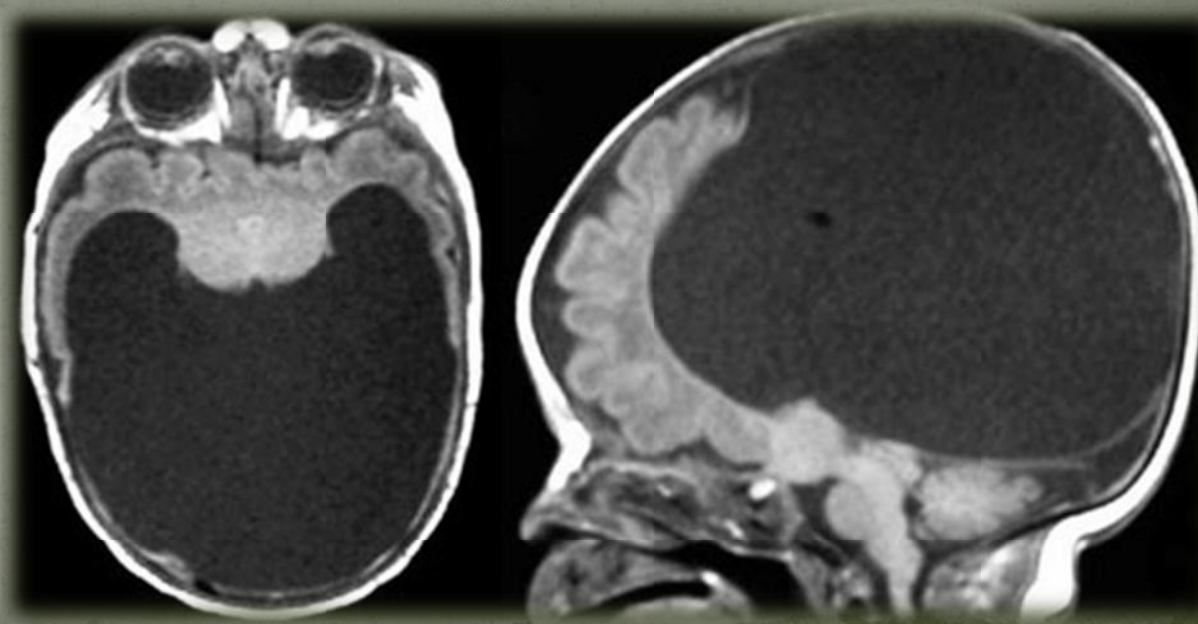
Клиническая диагностика синдрома Патау основывается на сочетании характерных пороков развития. При подозрении на синдром Патау показано УЗИ всех внутренних органов.



При самопроизвольных абортах ее частота составляет 4 случая на 1000. Среди пороков развития ЦНС голопрозэнцефалия встречается в 1-4% наблюдений и в 5% - среди плодов на аутопсии.

Голопрозэнцефалия относится к порокам развития головного мозга, обусловленным неполным разделением эмбрионального переднего мозга. Частота голопрозэнцефалии среди новорожденных варьирует от 0,06 до 0,2 на 1000.

В связи с тяжёлыми врождёнными пороками развития большинство детей с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы (95% - до 1 года). Однако некоторые больные живут несколько лет. Более того, в развитых странах отмечается тенденция увеличения продолжительности жизни больных с синдромом Патау до 5 лет (около 15% детей) и даже до 10 лет (2-3% детей).



Синдром Патау лечение

Лечение синдрома Патау неспецифическое, включающее в себя проведение операций по факту врожденных пороков развития, обязательную профилактику инфекционных и простудных заболеваний, проведение общеукрепляющего лечения. Большинство детей рожденных с синдромом Патау, вследствие наличия тяжелых пороков развития, умирают не дожив и до одного года (95% случаев), однако были зафиксированы случаи, когда продление жизни до пяти и даже до десяти лет было обеспечено оперативным устранением пороков развития, полноценным питанием и тщательным уходом.



Спасибо за внимание

Выполнила: студентка 5 курса, I мед. фак-та,

1 группы

Варданян К. К.

Преподаватель: д.мед.н. Гречанина Ю. Б.