

ХАРЬКОВСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
КАФЕДРА МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

СИНДРОМ ПАТАУ

47, XX +13

Подготовила
Студентка 1 группы
I мед ф-та 5 курса
Бабенко Ю.В.

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

ХАРЬКОВ
2016

Синдром Патау (трисомия 13)

- — заболевание, для которого характерно наличие дополнительной хромосомы 13 в клетках. Развивается данное заболевание вследствие хромосомной аномалии, которая формируется в наследственном материале человека.

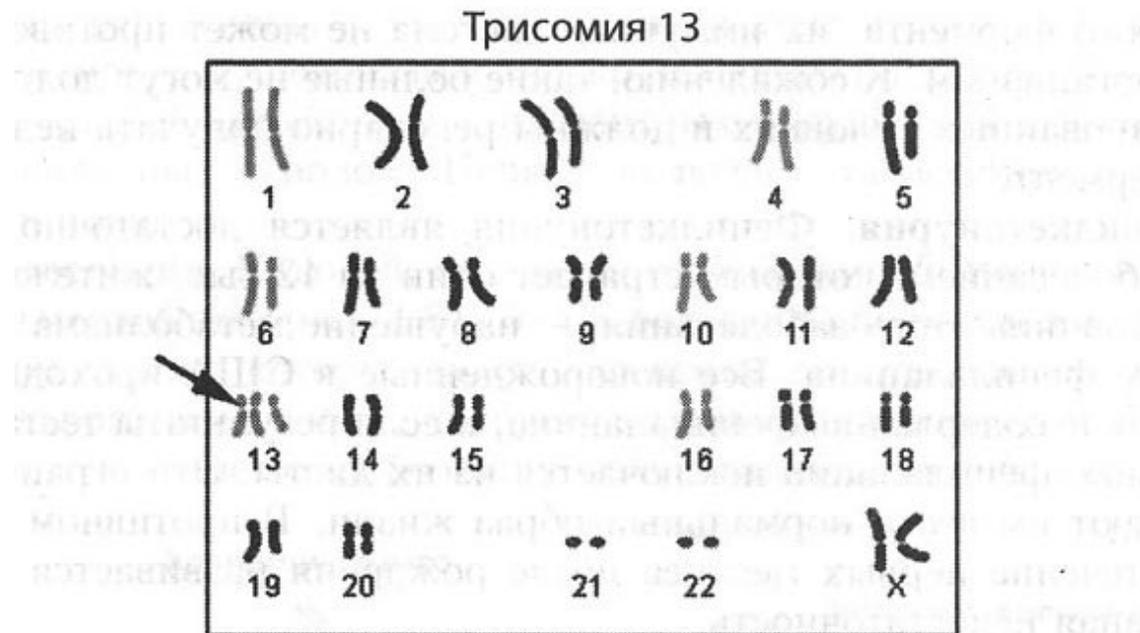


Рис. 4.7. Кариотип человека, страдающего Трисомией 13

Специалисты выделяют следующие формы данного заболевания:

- Цитогенетическая форма – развивается в результате наличия копии лишней 13 хромосомы при нерасхождении хромосом или Робертсоновской транслокации.
- Простая форма – нарушения происходят на ранних этапах развития плода. Каждая клетка при такой форме несет в себе лишнюю хромосому.
- Мозаичная форма – нарушения образуются на более поздних этапах формирования плода, что приводит к развитию отдельных областей с здоровыми клетками и областей, в которых присутствуют патологические клетки. Характерно медленное развитие патологических изменений в организме. Иногда патологии при данной форме заболевания могут быть очень слабо выражены.

Существуют следующие факторы риска, способствующие развитию этой болезни:

- ❑ плохая экологическая ситуация района проживания;
- ❑ дети, которые родились от браков между близкими родственниками;
- ❑ наличие наследственных заболеваний во всех предыдущих поколениях родителей;
- ❑ пожилой возраст матери (данная болезнь диагностируется у детей, которые были рождены женщинами после 45 лет).



Частота рождения детей с синдромом Патау не превышает 1 на 6000 новорожденных и не зависит от пола.

Симптомы данного синдрома при беременности:

- время беременности сокращается (составляет 38,5 недель);
- многоводие;
- выкидыш;
- мертворождение.

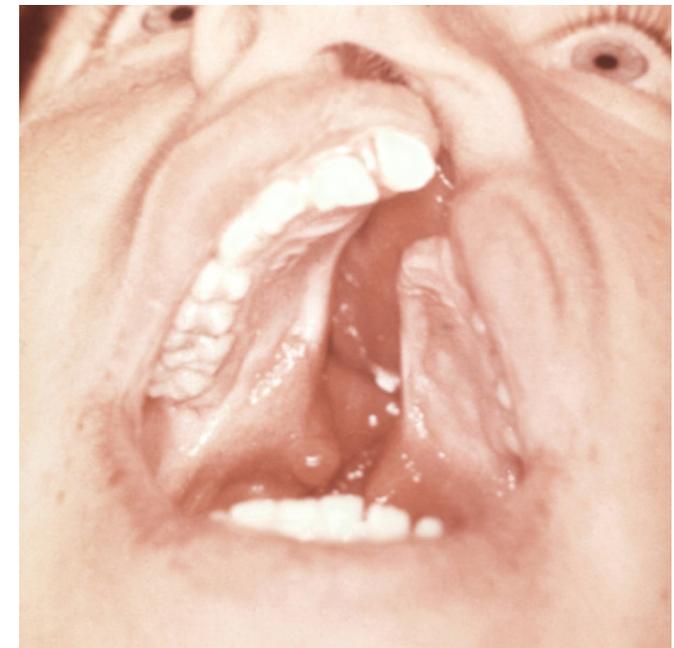


У новорожденных характерны следующие симптомы:

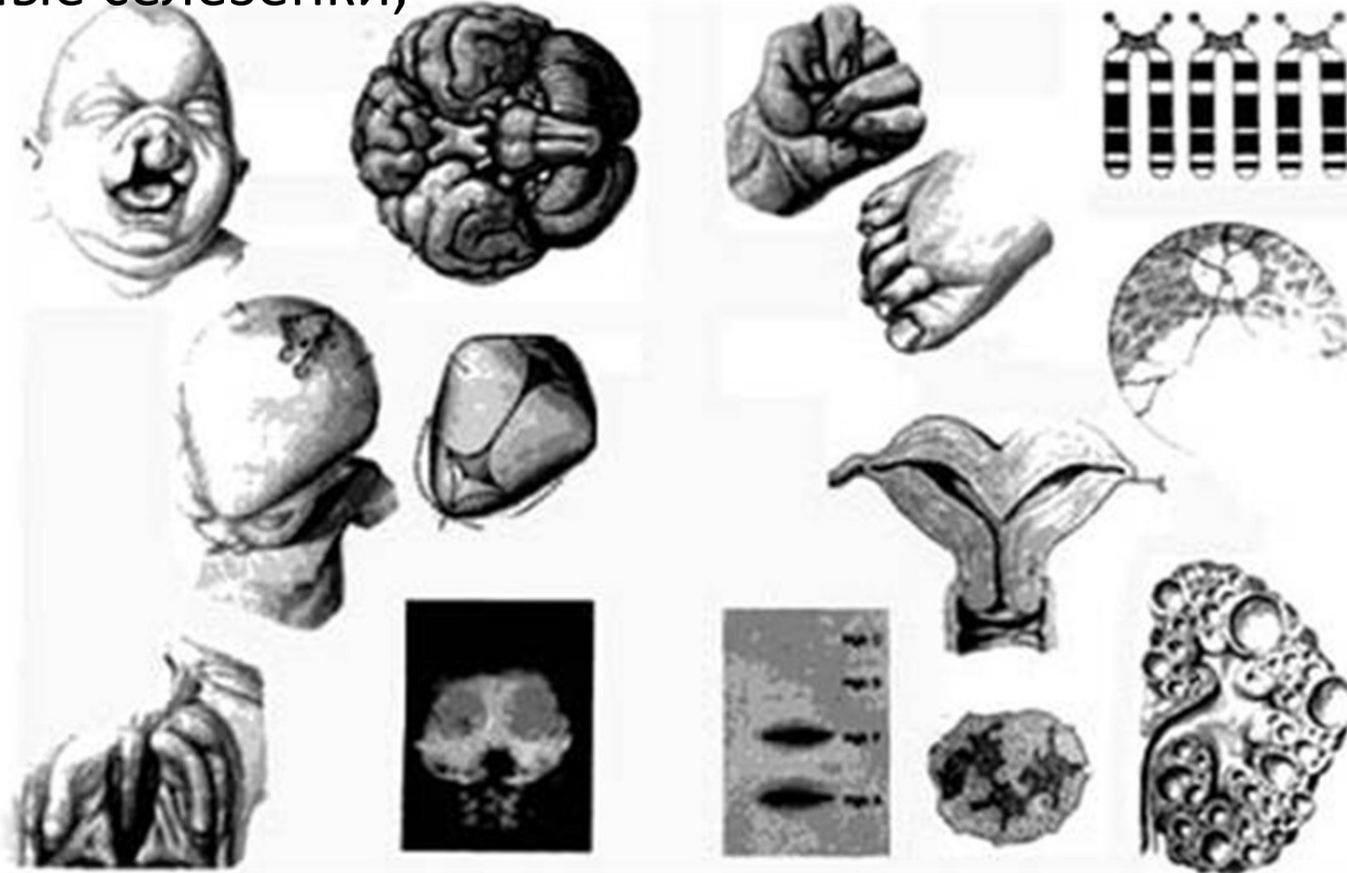
- недоразвитость (истинная пренатальная гипоплазия);
- различные тяжелые врожденные пороки;
- низкая масса тела при рождении;
- нарушение строения черепа;
- умеренная микроцефалия;
- флексорное положение кистей;
- различные нарушения строения рук (например, полидактилия);
- различные нарушения развития ЦНС;



- низкий и скошенный лоб;
- расстояние между глазами уменьшено;
- суженные глазные щели;
- колобома;
- помутнение роговицы;
- микрофтальмия;
- основание носа широкое;
- ушные раковины деформированные;
- запавшая переносица;
- расщелина верхней нёба и губы;
- короткая шея;



- гипопитуитаризм;
- изменения поджелудочной железы (фиброкистозные);
- гетеротопия поджелудочной железы;
- возможно наличие добавочные селезенки;
- почки увеличены;
- пупочная эмбриональная грыжа;
- кисты в корковом слое почек;
- аномалии развития половых органов.





Новорожденные с таким синдромом, в большинстве случаев, умирают в течение года, в развитых странах продолжительность жизни может достигать пяти, а иногда и десяти лет. Но, такие дети страдают глубокой идиотией.

Люди с такими нарушениями склонны к развитию различных видов острых миелоидных лейкозов.

Пренатальная диагностика синдрома Патау

I этап

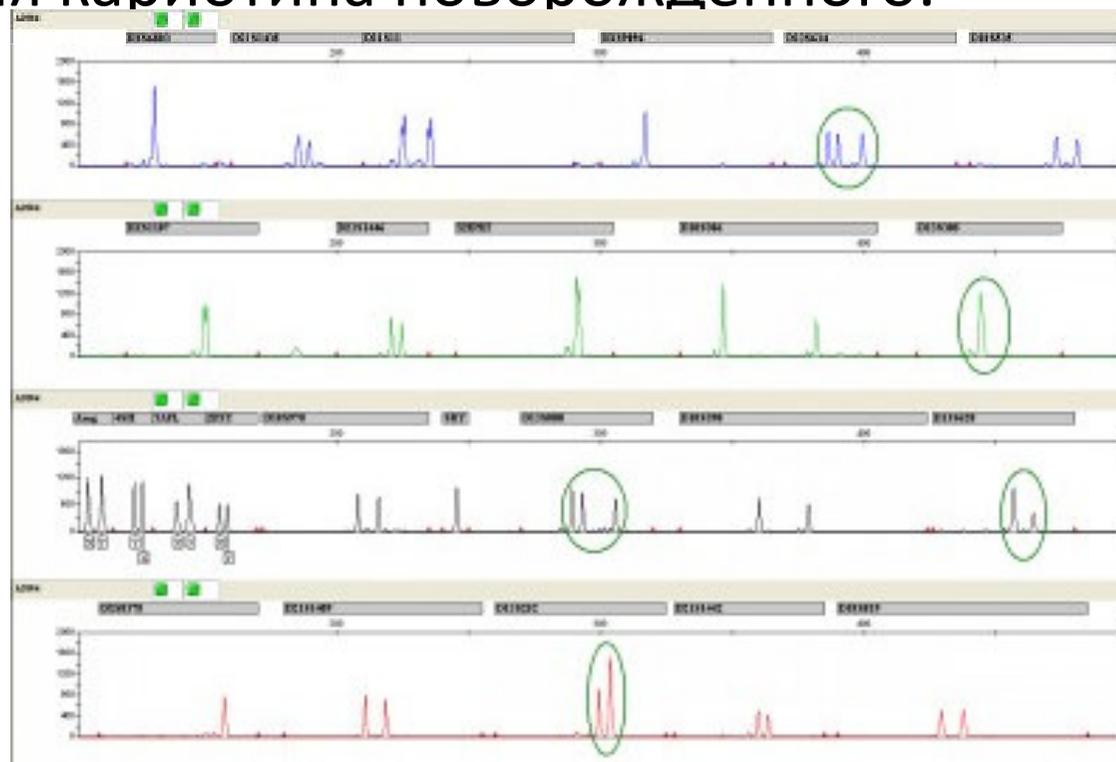
1. УЗИ-исследование.
2. Определение биохимических и физических маркеров бета-ХГЧ (гормона хориона), PAPP-A (белка плаценты) и др.
3. Расчёт шансов на рождение малыша с синдромом Патау.

II этап

проводится для тех беременных, кто попал в группу риска по итогам исследований I этапа.

1. 8-12 недель: берётся биопсия хориона;
2. 14-18 недель: проводится амниоцентез — прокол амниотической оболочки, чтобы исследовать околоплодные воды;
3. 20 недель: кордоцентез — исследование пуповинной крови.

В материалах, полученных в ходе этих мероприятий, генетики ищут патологию методом КФ-ПЦР или посредством кариотипирования, дифференциально окрашивая хромосомы. Если диагностика при беременности не проводилась, хромосомную аномалию выявляют на основании клинической картины. Для точной постановки диагноза обязателен генетический анализ для определения кариотипа новорожденного.



Лечение



На сегодняшний день невозможно исправить хромосомные нарушения. Лечение заключается лишь в поддержании (общеукрепляющая терапия) и контроле здоровья больного. Возможно проведение хирургом оперативного вмешательства с целью коррекции различных врожденных пороков развития. Прогноз для данного заболевания очень неблагоприятный.



СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ !