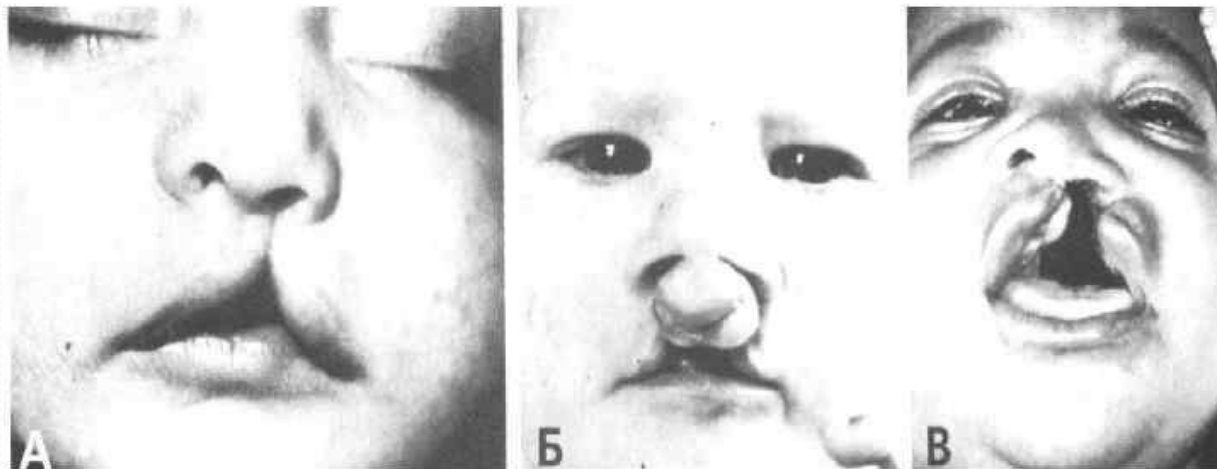


# Презентация на тему: Синдром Патау



Выполнила: студентка  
стоматологического факультета  
5 курса 10 группы  
Абакарова А.Р.

**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**).



**Синдром Патау**

*А, Б. Незрошення губи («заяча губа»).*

*В. Розщелина піднебіння («вовча паща»)*

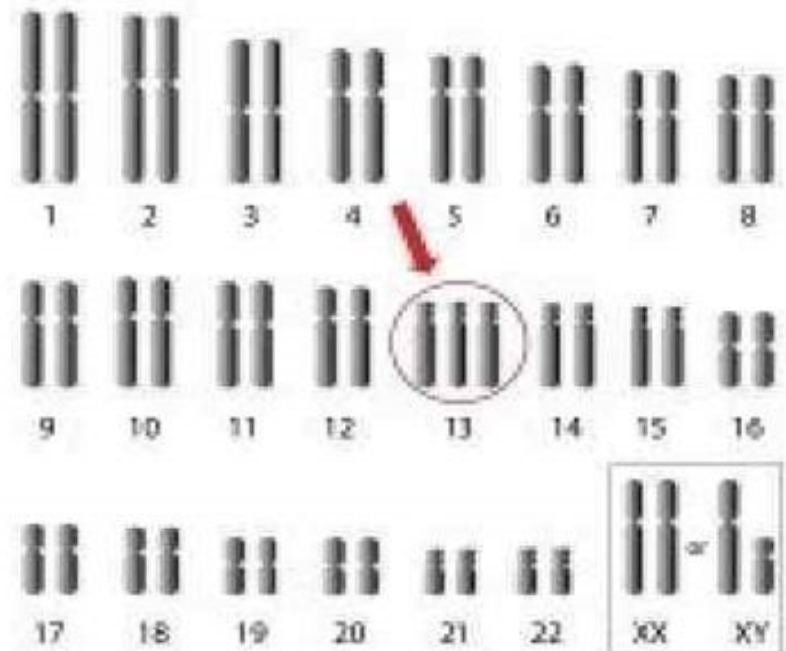
Некоторые из них вызваны **робертсоновской транслокацией**. Дополнительная 13 хромосома нарушает нормальный ход развития ребенка, а именно возникновение дефектов сердца и почек, кроме других особенностей, характерных для синдрома Патау. Как и все болезни, которые вызваны нерасхождением (такие как синдром Дауна и синдром Эдвардса), 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.**

1:6000 Ж:М 1:1 **Трисомия 13**  
95% умирает в первый год

## Синдром Патау 47, XY, +13.



Patau Syndrome



# История

Трисомия 13 впервые была описана Томасом Бартолини в 1657 году, но хромосомный характер заболевания был установлен д-ром 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.

В Англии и Уэльсе в течение 2008-09 гг. было диагностировано 172 случая синдрома Патау (трисомия 13), из которых 91% диагнозов был установлен пренатально. Из которых: 111 закончились абортами, 14 случаев рождения мертвого ребенка / выкидыша / гибели плода, 30 результатов остались неизвестными и 17 детей были рождены. Примерно 4% синдрома Патау с неизвестными результатами, вероятно, закончились рождением, поэтому общее число родившихся живыми, по оценкам составляет 18 человек. Небольшой процент детей с полным синдромом Патау, которые были рождены и дожили до раннего детства, остаются живыми до совершеннолетия. А дети с мозаицизмом или частичной формой этой трисомии могут иметь совершенно иной и гораздо более оптимистичный прогноз.





# Причины

- 1) **трисомия 13**, которая означает, что каждая клетка тела имеет три копии 13 хромосомы вместо обычных двух. Кроме того, бывают случаи, когда лишь некоторые клетки организма имеют дополнительную копию хромосомы в результате смешанной популяции клеток с различным числом хромосом; такие случаи называют **мозаичным синдромом Патау**.
- 2) также когда часть 13 хромосомы привязывается к другой хромосоме до или в момент зачатия, больные люди имеют две копии 13 хромосомы, плюс дополнительный материал из нее, подключенный к другой хромосоме. С транслокацией, человек имеет частичную трисомия 13 хромосомы, в связи с чем физические признаки синдрома часто отличаются от типичного случая.
- 3) в большинстве случаев синдром Патау не наследуется, а возникает как случайное событие в процессе формирования половых клеток. Ошибка в делении клеток, которая называется **нерасхождением**, может привести к появлению репродуктивных клеток с аномальным числом хромосом. Если одна из этих атипичных половых клеток будет вовлечена в генетической структуре ребенка, ребенок будет иметь дополнительную 13 хромосому в каждой из клеток организма. **Мозаицизм** синдрома Патау также не наследуется, а возникает как случайное нарушение при делении клеток в начале развития плода.
- 4) 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.

# Формы 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.





# Симптомы данного синдрома при беременности:

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



# Симптомы у новорожденных:

## Нервная система:

- отклонения психического и моторного развития;
- микроцефалия;
- голопрозэнцефалия (нарушение формирования полушарий мозга);
- структурные дефекты глаз, в том числе микрофтальмия, аномалия Питерса, катаракта, колоб, дисплазия или отслоение сетчатки, сенсорный нистагм, пробковая потеря зрения и гипоплазия зрительного нерва;
- менингомиелоцеле (спинномозговой дефект)



A



B



C



D



E

## **Костно-мышечные и кожные:**

- полидактилия («лишние пальцы»)
- низко посаженные и деформированные ушные раковины;
- выступающая пятка;
- деформация ноги, стопа выглядит как качеля;
- 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).

**микроцефалия**



**отсутствие бровей**

**расщепление губы  
и (или) нёба**



**деформированные  
ушные раковины**



**полидактилия  
(лишние пальцы)**

**аномальные  
гениталии**



## **Урогенитальные:**

- аномальные гениталии;
- дефекты почек.

## **Другие:**

- пороки сердца (дефект межжелудочковой перегородки);
- одна пуповинная артерия.



# Диагностика

## Инвазивные методы:

- С помощью этого метода патологии развития можно определить начиная с 8 недели беременности и заканчивая 12 неделями. Метод называется **хорион биопсия**. Эта процедура заключается во взятии на анализ одного из слоёв оболочки плода. Это относительно небольшое количество материала для исследования, поэтому хорионбиопсия не сказывается негативно на дальнейшее развитие плода. Генетический материал берётся врачом с помощью иглы, которая проникает в плодную оболочку.
- **Амниоцентез** - диагностика этим методом возможна с 14 по 18 неделю беременности. В отличие от первого метода, берётся не материал ткани, а жидкая проба. Специальная игла вводится в брюшину и через неё берутся на анализ околоплодные воды. Важно соблюдать точность при амниоцентезе, поэтому вся процедура производится под ультразвуковым наблюдением.
- **Кордоцентез** - на анализ берётся кровь из пуповины. Пожалуй, это самый сложный инвазивный метод, ведь одно неверное движение врача может закончиться катастрофой для матери и ребёнка.



## Неинвазивные методы:

- Неинвазивные методы никак не травмируют малыша. Для них не требуется генетический материал плода, а берётся кровь матери. В этой крови содержатся фрагменты генетической структуры плода. Эти фрагменты выделяются и размножаются. Далее ученые оценивают риски возникновения патологий.
- Если ребенок родился, то визуального осмотра недостаточно. Существуют генетические заболевания, в точности повторяющие описанные симптомы. Для того чтобы достоверно установить синдром Патау или опровергнуть его, необходим анализ ДНК. Только хромосомные исследования покажут, имеется ли у ребенка лишняя 13-ая хромосома.
- Также исследование генетического материала расскажет родителям, наследственная ли аномалия их ребёнка, или мутация произошла спонтанно в утробе матери. Чаще всего подобные мутации происходят совершенно спонтанно и их причины до сих пор не ясны. Если патология наследственная, то велик риск её повторения у других детей этой же матери. Для оценки рисков и предотвращения подобных мутаций родителям необходимо пройти подробное генетическое исследование.





# Лечение

Медицинское лечение детей с трисомией 13 планируется в каждом конкретном случае отдельно и зависит от индивидуального состояния пациента. Лечение 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.



Вылечить синдром Патау невозможно. Патология приводит к возникновению нарушений в развитии и строении внутренних органов. Медики могут попытаться облегчить состояние ребенка. Для этого проводится оперативное вмешательство. Чаще всего при синдроме Патау выполняется:

- **Пластика лица.** У многих пациентов при этом недуге наблюдаются расщелины на губах. Врачи устраняют этот недостаток.
- **Удаление дополнительной матки.** Аналогичное действие выполняется в отношении других подобных патологий, если они имеют место быть.
- **Проводятся операции на внутренних органах.** Обычно лечение осуществляется в отношении почек, мочеточников и сердца. Это позволяет облегчить уход за ребёнком.
- **Дополнительно проводится симптоматическое лечение.** Врачи устраняют сопутствующие симптомы и укрепляют иммунитет ребенка. Действия необходимо выполнять для того, чтобы избежать воспаления органов

# Прогноз

- Для жизни –неблагоприятный.
- Более 80% детей с синдромом Патау умирают в течение первого месяца жизни.





**Спасибо за  
внимание!!!**