

ГБПОУ «ВОЛГОГРАДСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Синдром Патау

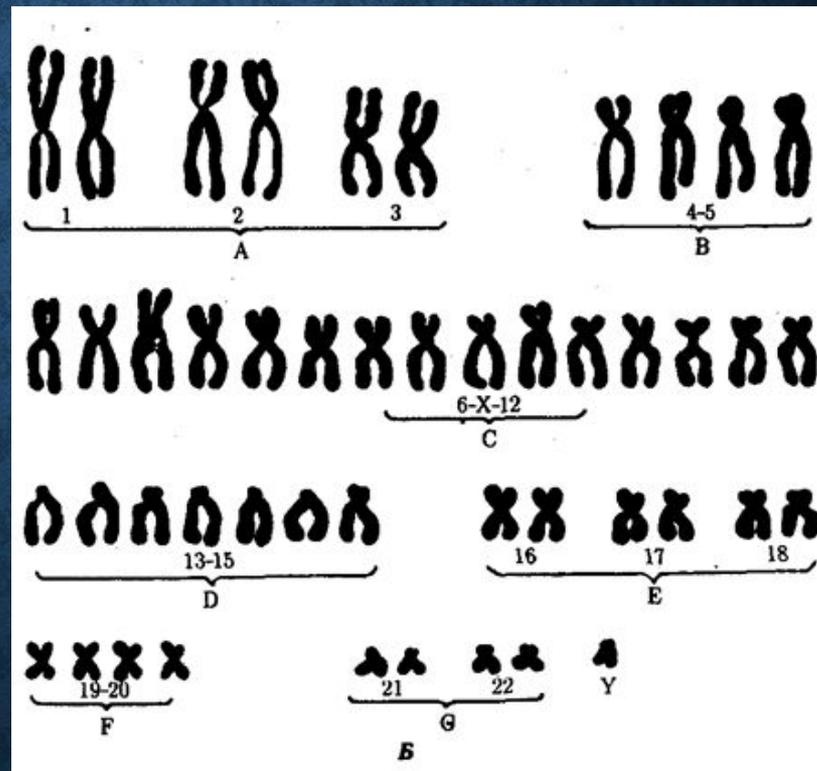
Презентация по дисциплине: «Генетика человека с основами
медицинской генетики»

Выполнила: Федорова И.Э.,
Студентка группы Мв-13
Проверила: Максимова Л.П.,
Преподаватель дисциплины
«Генетика человека
с основами медицинской генетики»

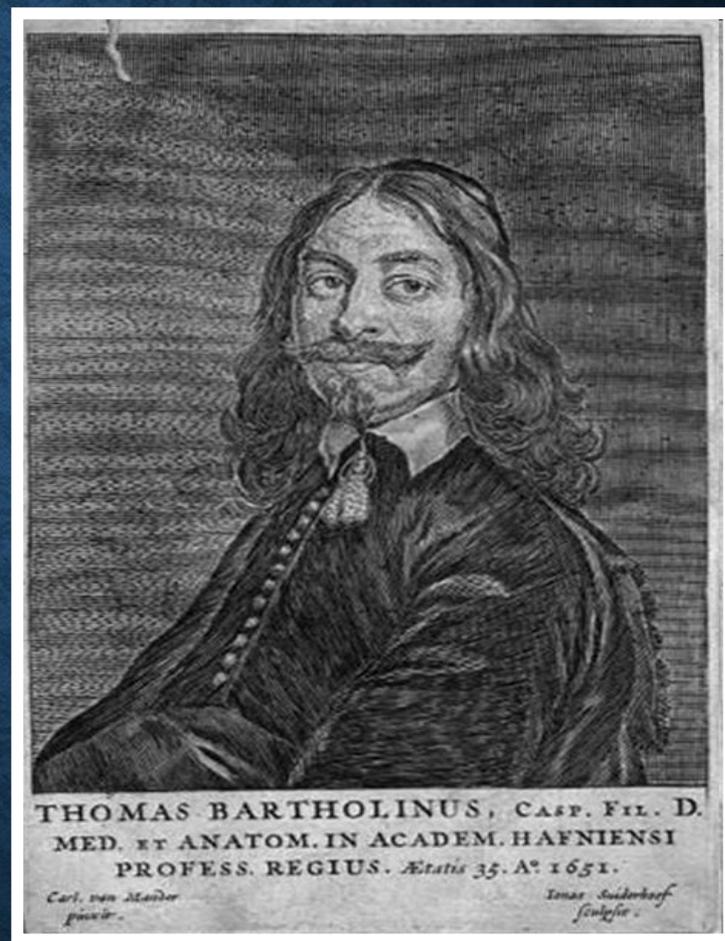
Волгоград, 2017 г.

СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

Хромосомное
заболевание
человека, которое
характеризуется
наличием в
клетках
дополнительной
хромосомы 13.



ТРИСОМИЯ 13
ВПЕРВЫЕ БЫЛА
ОПИСАНА
ТОМАСОМ
БАРТОЛИНИ В 1657
ГОДУ, НО
ХРОМОСОМНЫЙ
ХАРАКТЕР
ЗАБОЛЕВАНИЯ БЫЛ
УСТАНОВЛЕН
КЛАУСОМ ПАТАУ В
1960 ГОДУ. БОЛЕЗНЬ
НАЗВАНА В ЕГО
ЧЕСТЬ.



ТРИСОМИЯ 13

- Частота синдрома Патау среди новорождённых равна 1:5000-1:7000



Характерное осложнение беременности при вынашивании плода с синдромом Патау - многоводие: оно встречается почти в 50% случаев синдрома Патау



Врождённые пороки развития

- нарушение формирования головного мозга;
- глазных яблок, мозговой и лицевой частей черепа;
- окружность черепа обычно уменьшена,
- лоб скошенный, низкий;
- глазные щели узкие;
- переносье запавшее;
- ушные раковины низко расположенные и деформированные;
- расщелины верхней губы и нёба (обычно двусторонние).

РАСЩЕЛИНЫ ГУБЫ И НЁБА



downsyndrome.at.ua

Пороки внутренних органов

- дефекты перегородок сердца;
- незавершённый поворот кишечника;
- кисты почек;
- аномалии внутренних половых органов;
- дефекты поджелудочной железы;
- наблюдаются полидактилия (чаще двусторонняя и на руках) и флексорное положение кистей.

*ПОЛИДАКТИЛИЯ ВОЗНИКАЕТ
У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ПАТАУ*



В Англии и Уэльсе в течение 2008-2009 гг. было диагностировано 172 случая синдрома патау (трисомия 13), из которых 91% диагнозов был установлен пренатально (дородовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития) .



ПРОГНОЗ

Дети с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы (95% - до 1 года).

Некоторые больные живут несколько лет.

Отмечается тенденция увеличения продолжительности жизни больных с синдромом Патау до 5 лет (около 15% детей) и даже до 10 лет (2-3% детей).

Все дети с синдромом Патау имеют тяжелую умственную отсталость (глубокая идиотия).

Медицинское лечение детей планируется в каждом конкретном случае отдельно и зависит от индивидуального состояния пациента. лечение синдрома патау сосредоточивается на конкретных физических проблемах, с которыми рождается ребенок.



**СПАСИБО
ЗА
ВНИМАНИЕ!!!**