

СИНДРОМ ПАТАУ

Выполнила:

студентка 1 курса 1 группы
отделения «сестринское дело колледжа
ВолгГМУ

Куликова Дарья.

Причина обращения в медико-генетическую консультацию.

В нашу медико-генетическую клинику обратилась семейная пара, у которой родился ребёнок с подозрением на хромосомное заболевание (Синдром Патау).
Цель: выяснить насколько опасно рождение второго ребёнка с данным заболеванием.

Семейный анамнез (генеалогический метод).

В семейной паре Петровых отец болен данным синдромом.

Анамнез жизни

- Отец: Петров Петр Сергеевич.
Дата рождения: 09.01.1974 год г. Волгоград .
Место работы: Водитель
Вредные привычки: -

- Мать: Петрова(Арчакова) Светлана Михайловна
Дата рождения: 11.10.1979 год г. Волгоград.
Место работы: Преподаватель философии
Вредные привычки: -

Результат фенотипического анализа

Петров Артем Петрович

Дата рождения: 13.12.2011 год.

По результатам фенотипического анализа выявлено:

- полидактилия («лишние пальцы»)
- низко посаженные и деформированные ушные раковины;
- выступающая пятка;
- деформация ноги, стопа выглядит как качеля;
- пупочная грыжа;
- аномальный вид кисти;
- перекрытие пальцами большого пальца;
- заячья губа



Результаты дерматоглифического исследования

Повышенная частота встречаемости дуг и радиальных петель; повышенная частота узора на 3-4 межпальцевых подушечках; высокий осевой трирадиус ладони ($\alpha_{td}=81$ градусу); часты узоры в области тенара; радиальное смещение трирадиуса α ; повышен гребневой счет; радиальное окончание главных ладонных линий; единственная складка ладоней встречается очень часто.

Расщелина губы: наличие дистального осевого трирадиуса.

При цитогенетическом исследовании находят

трисомия по 13-й хромосоме



Специальные дополнительные методы исследования

Ультразвуковое исследование и МРТ мозга позволило зарегистрировать отклонения в развитии внутренних органов: киста почек, дефекты перегородок сердца, поджелудочной железы, недоразвитие мозга, аномалии формирования половых органов, желез внутренней секреции.

Диагноз

У данного ребёнка присутствует наследственное заболевание СИНДРОМ ПАТАУ. Не исключено рождение второго ребёнка с таким же заболеванием, но риск не велик (менее 1%) .

Совет семье

Поскольку излечение подобных множественных дефектов не представляется возможным, большинство младенцев гибнет в первый год жизни. Хотя, согласно современной статистике при тщательном уходе около 7% больных детей доживает до 6-7 летнего возраста. Около 1-2% детей доживает до 10 летнего возраста. По жизненным показаниям может быть назначена операция для коррекции врожденных пороков развития внутренних органов, общеукрепляющие процедуры, профилактика инфекционных и простудных заболеваний.