

ГАОУСПО «Казанский медицинский

кол



2016 г.

преподаватель:
Кубайкина К.В.

Синдром
которой
многочис
функцио
мозга и о
Обуславл
расстрой
хромосом
централь
систем, о
(наличие
органов половой системы.



ля

ВНОГО

той

ы

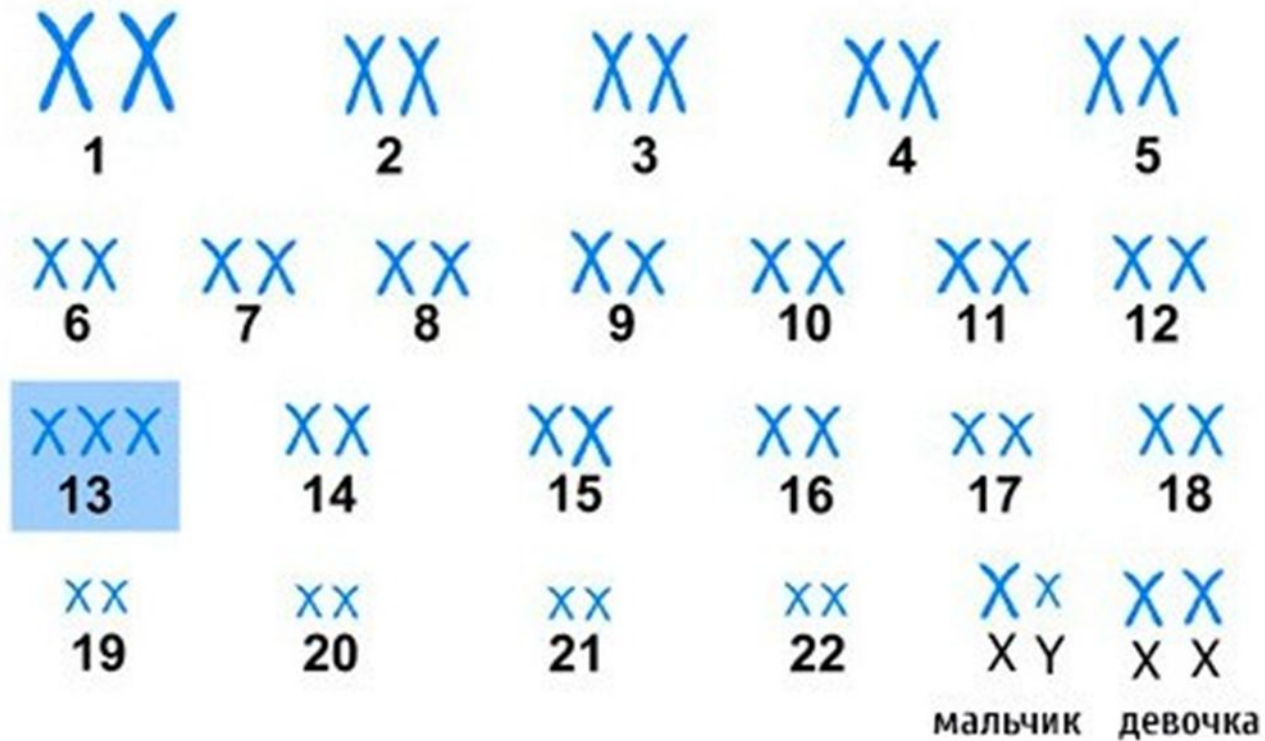
ой

системы

ения

ГЕНЕЗИС

КАРИОТИП СИНДРОМА ПАТАУ



Патау рождаются с истинной пренатальной гипоплазией (на 25 – 50 % ниже средних величин), которую нельзя объяснить небольшой недоношенностью (средний срок беременности 38,5 недель).

КЛИНИКА



Множественные пороки развития отчетливо заметны и непосредственно обуславливают малую продолжительность жизни детей с данной патологией. Несмотря на то, что дети согласно срокам беременности рождаются доношенными или незначительно недоношенными (средний срок беременности – 38 недель), обращает на себя внимание очень низкий вес новорожденных (в среднем на четверть ниже нормы). Их двигательная активность сильно снижена. Темпы физического и психического развития крайне низкие.

Внешние аномалии развития многочисленны и патогномичны для синдрома Патау. У ребенка малые размеры черепа, который, к тому же, имеет неправильную форму (башенный череп либо треугольный с верхушкой, обращенной кверху); глазные яблоки уменьшены (иногда и вовсе отсутствуют), глазная щель узкая, лоб скошен. Обращают на себя внимание низко расположенные и деформированные ушные раковины, запавшая переносица. Однако наиболее облигатным признаком синдрома Патау является двусторонняя расщелина неба и верхней губы в сочетании с полидактилией обычно только на руках (могут быть варианты полидактилии на руках и ногах одновременно).

Аномалии внутренних органов при синдроме Патау тяжелые и многочисленные. Врожденные пороки сердца представлены в основном дефектами межжелудочковой перегородки различной величины. Кишечник во время внутриутробного развития при синдроме Патау не до конца завершает свой поворот, ткань поджелудочной железы гипоплазирована. Почки – с признаками поликистоза, половые органы недоразвиты

СИМПТОМЫ



- ❖ деформации пуповины, например, грыжа;
- ❖ изменения природного положения всех органов.

ДИАГНОСТИКА



Пренатальная диагностика хромосомных болезней плода (синдрома Патау, синдрома Дауна, синдрома Эдвардса) одинакова. На первом этапе скрининга производится определение биохимических маркеров (бета-ХГЧ, РАРР-А и др.) и УЗИ-исследование, на основании которых рассчитывается риск рождения больного ребенка для данной женщины.

Женщинам, попавшим в группы риска, предлагается проведение инвазивной пренатальной диагностики: биопсии ворсин хориона (8-12 недели), амниоцентеза (14-18 недели) или кордоцентеза (после 20-й недели гестации). В полученных образцах материала плода проводится поиск трисомии по 13-ой хромосоме методом кариотипирования с дифференциальной окраской хромосом или КФ-ПЦР.

Если дородовая диагностика синдрома Патау по каким-либо причинам не проводилась, хромосомная аномалия может быть заподозрена у новорожденного неонатологом на основании ярких клинических признаков и дерматографических изменений. Однако цитогенетический диагноз трисомии 13 может быть получен только после определения хромосомного набора ребенка.

Новорожденные с предполагаемым или установленным диагнозом синдрома Патау нуждаются в углубленном комплексном обследовании для выявления тяжелых пороков развития (эхокардиографии, УЗИ органов брюшной полости и почек, нейросонографии, КТ головного мозга и др.). Для определения показаний к оперативному лечению, в первую

ЛЕЧЕНИЕ



Возможности медицинской помощи детям с синдромом Патау ограничены и сводятся, главным образом, к организации хорошего ухода, полноценного питания, профилактике инфекций, общеукрепляющей и симптоматической терапии. Хирургическая помощь может потребоваться для устранения врожденных пороков сердца, расщелин лица и др.

Дети с синдромом Патау находятся под наблюдением педиатра, детского генетика, детского невролога, детского кардиолога, детского офтальмолога, детского травматолога-ортопеда, детского отоларинголога, детского гастроэнтеролога, детского уролога и других специалистов.

СТАТИСТИКА



Согласно статистике, около 1 из 5000 младенцев появляется на свет с синдромом Патау. Дети, рожденные с таким синдромом, имеют врожденные пороки и сильно ограниченные умственные способности. Вследствие этого, им необходима особая медицинская помощь. Дети могут иметь пороки позвоночника, головного мозга, сердца отверстие в губах (заячья губа), дополнительные пальцы, слабый мышечный тонус и открытое небо.

К сожалению, большинство детей, родившиеся с таким синдромом, проживают максимум первую неделю своей жизни и умирают. Синдром Патау, как правило, возникает случайно и его нельзя предотвратить. Если во время беременности обнаружить данный синдром, то появляется высокий риск выкидыша или мертворождения.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ



**Спасибо
за
внимание!!!**

