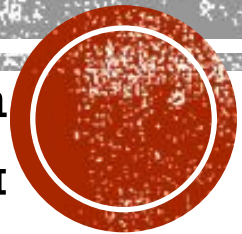


ГАОУ СПО РК «КМК»
ПРЕЗЕНТАЦИЯ ПО ГЕНЕТИКЕ
НА ТЕМУ: СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ)

Работу выполнила
Студентка 23а группы
Керим Фатиме



ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- **Синдром Патау** – хромосомное заболевание, обусловленное наличием дополнительной копии 13-ой хромосомы. Синдрома Патау также встречается в литературе под названиями трисомия D и трисомия 13. Частота рождения детей с синдромом Патау составляет 1:7000-10000.
- Клинический симптомокомплекс был описан еще в XVII веке;
- Связь же заболевания с увеличением количества хромосом 13-ой пары была установлена в 1960 г. К. Патау, по имени которого данный синдром и получил свое название



ПРИЧИНЫ СИНДРОМА ПАТАУ

- Основой для развития синдрома Патау служит присутствие в кариотипе дополнительной копии 13-ой хромосомы. В большинстве случаев (75-80%) имеет место простая полная трисомия, связанная с нерасхождением 13-ой хромосомы в мейозе у одного из родителей (чаще у матери). При этом все без исключения клетки плода имеют кариотип 47,XX 13+ или 47,XY 13+. Меньшая часть случаев синдрома Патау представлена несбалансированными транслокациями хромосом 13-й пары, мозаичными формами, изохромосомой.
- Точные причины утроения 13-ой хромосомы не установлены. Известно лишь, что генетический сбой может произойти во время формирования гамет или уже на этапе образования зиготы



СИМПТОМЫ СИНДРОМА ПАТАУ

- Синдром Патау сопровождается формированием множественных тяжелых пороков, нередко приводящих к внутриутробной гибели плода. Почти в половине случаев беременность плодом с синдромом Патау осложняется многоводием.
- Дети обычно рождаются в срок, но с маленьким по отношению к сроку гестации весом - около 2500 г (т. н. пренатальной гипотрофией). Роды нередко осложняются асфиксией новорожденного. У ребенка с синдромом Патау выявляются врожденные аномалии развития головного мозга, лицевой и мозговой части черепа, глазных яблок. Новорожденные с синдромом Патау имеют характерный внешний вид: небольшую окружность головы (микроцефалию), нередко – тригоноцефалию; низкий, скошенный лоб, узкие глазные щели; плоскую, запавшую переносицу. Для детей с синдромом Патау типичны двусторонние расщелины лица («волчья пасть» и «заячья губа»), низкое расположение и деформация ушных раковин.



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ

- Пренатальная диагностика хромосомных болезней плода одинакова. На этапе скрининга осуществляется определение маркеров биохимического состава – бета ХГЧ, РАРР-А, УЗИ. На основании исследований рассчитывается риск появления на свет больного ребенка у женщины. Метод заключается в следующих анализах, которые берутся у женщины в зависимости от срока беременности:
 - биопсия ворсин хориона – от 8 до 12 недели;
 - амниоцентез (от 14 до 18 недели);
 - кордоцентез (после 20 недели).
- Когда будут получены образцы материала, в них проводится поиск 13 хромосомы способом кариотипирования с идентификационной окраской хромосом или КФ-ПЦР. Если диагностика патологии не проводилась до родоразрешения, аномалию может заподозрить неонатолог.
- Цитогенетический диагноз трисомии 13 может быть поставлен только после определения набора хромосом младенца.



НЕИНВАЗИВНАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДНК ДИАГНОСТИКА В ЛАБОРАТОРИИ.

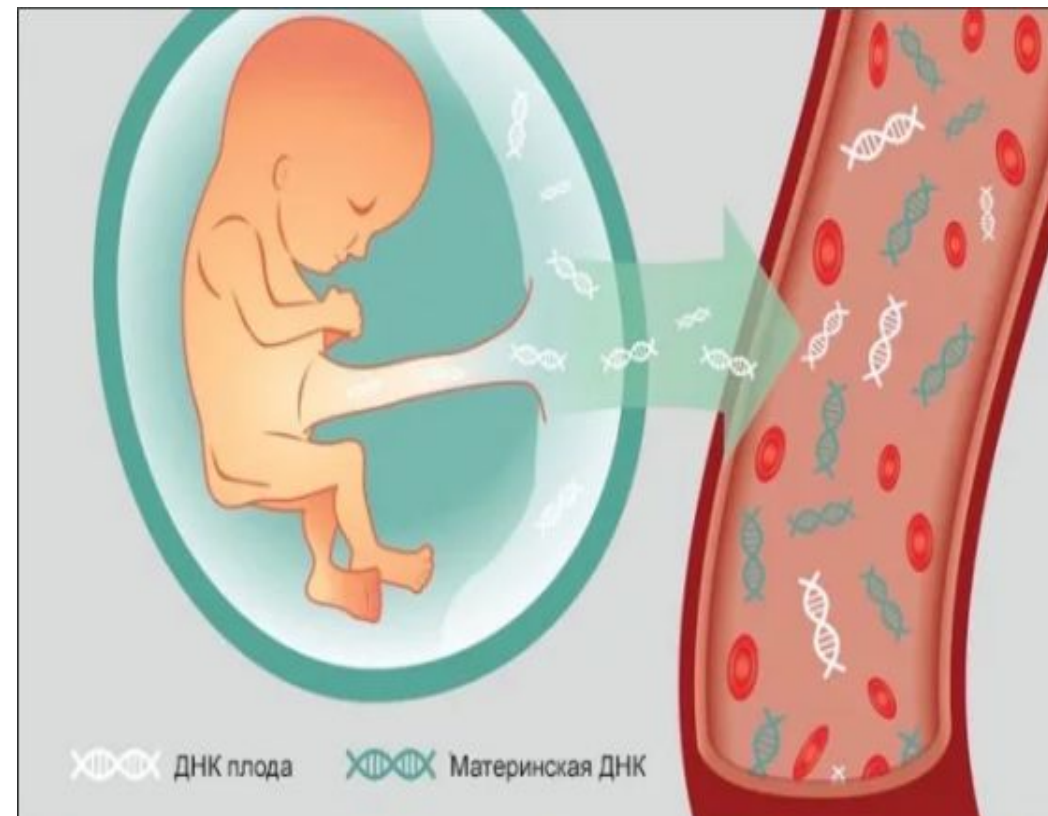
- Есть и неинвазивная пренатальная диагностика данного заболевания (на 10 неделе беременности).
- Женщина просто сдает кровь из вены, а в лаборатории исследуют ДНК плода, предварительно отделив ее от материнской.
- **Это самый безопасный и надежный способ определения синдрома Патау в современной медицине.**



ПРЕНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ



ДНК- ДИАГНОСТИКА





ЛЕЧЕНИЕ

- На данном этапе развития медицины возможность исправить хромосомные нарушения отсутствует. Комплексная работа группы различных специалистов заключается в постоянном контроле за состоянием здоровья больного и поддержке семьи.

