

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО
ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ**

КАФЕДРА ГОСПИТАЛЬНОЙ ПЕДИАТРИИ

Атлас

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

доц. Брюханова О.А.

Уфа -2018

СИНДРОМ ПАТАУ

(хромосомы 13 трисомия)

- **Низкая масса тела (менее трех стандартных отклонений от среднего показателя);**
- **Микроцефалия;**
- **Специфический дефект кожи головы;**
- **Расщепление верхней губы и мягкого неба;**
- **Гипертелоризм;**

СИНДРОМ ПАТАУ

- **Деформация кистей, полидактилия;**
- **Пупочная грыжа;**
- **Тяжёлые пороки сердца;**
- **Пороки развития половых органов;**
- **Низкий мышечный тонус и
повышение подвижности суставов.**

















СИНДРОМ ДАУНА

(хромосомы 21 трисомия)

- **Гиперподвижность суставов;**
- **Снижение мышечного тонуса и спонтанной двигательной активности, «лягушачий» живот;**
- **Череп округлой формы, широкая плоская переносица, дугообразная вертикальная складка у внутреннего угла глаза(эпикант);**
- **Появление звёздчатых складок у основания носа ребёнка во время плача**

СИНДРОМ ДАУНА

- **Крик с негативным эмоциональным оттенком;**
- **Дисплазия ушных раковин (недоразвитие, деформация)**
- **Избыточная кожная шейная складка;**
- **Укорочение конечностей и пальцев с полной поперечной складкой на ладонях;**
- **Наличие только первой (разгибательной) фазы рефлекса Моро.**

СИНДРОМ ДАУНА



СИНДРОМ ДАУНА



СИНДРОМ ДАУНА



Характерна поперечна складка на долоні
(www.medword.net/syndrome_down.htm)

СИНДРОМ ЭДВАРДСА (хромосомы 18 трисомия)

- Выраженная задержка внутриутробного развития;**
- Долихоцефалическая форма черепа;**
- Низкое расположение и недоразвитие ушных раковин;**
- Недоразвитие нижней челюсти;**
- Деформация грудной клетки.**

СИНДРОМ ЭДВАРДСА

- **Сгибательные контрактуры пальцев;**
- **Недоразвитие ногтевых пластин;**
- **Продольная глубокая складка стопы;**
- **Единственная артерия пуповины;**
- **Порок сердца синего типа;**
- **Врожденные аномалии внутренних органов.**

СИНДРОМ ЭДВАРДСА



СИНДРОМ ЭДВАРДСА



СИНДРОМ ЭДВАРДСА



СИНДРОМ ЭДВАРДСА

