

Что такое синдром Патау?

Синдром Патау является достаточно редким хромосомным заболеванием, обусловленным наличием у ребенка дополнительной 13-й хромосомы. Главная причина развития аномалии до сих пор не изучена. Хромосомная мутация может произойти на любом этапе внутриутробного развития плода – на стадии яйцеклетки, зародыша, плода и т.д.



При синдроме Патау возникают множественные пороки развития, затрагивающие состояние мозга, костно-мышечной и нервной систем ребенка, его психическое развитие, наличие лицевого дисморфизма, глазных аномалий и др.

Диагностика и подтверждение диагноза «синдром Патау» проводится во время пренатального скрининга, а также при исследовании кариотипа новорожденного младенца. Ребенок с данным диагнозом нуждается в проведении общеукрепляющей терапии (из-за склонности к инфекционным заболеваниям), а также в коррекции врожденных пороков развития.

Симптомы синдрома Патау

Хромосомная патология сопровождается многообразными пороками, нередко приводящими к гибели плода еще в утробе матери. В большинстве случаев аномалию можно обнаружить во время беременности при проведении планового УЗИ.

При доношенной беременности дети с синдромом Патау рождаются с маленьким весом – около 2,5 кг. Процесс родов часто осложняется асфиксией младенца. Ребенок имеет характерный для болезни внешний вид: маленькую окружность головы (микроцефалия), низкий скошенный лоб, запавшую переносицу, узковатые щели глаз, деформацию ушных раковин. Главная отличительная особенность патологии – наличие двусторонней расщелины на лице (волчьей пасти и заячьей губы).

Другие признаки заболевания:

многочисленные патологии мочеполовой, сердечно-сосудистой и пищеварительной систем.

отклонения в физическом развитии;
аномальное строение глаз (отсутствие глазных яблок, отслойка сетчатки, врожденная катаракта и др.);
выраженное снижение интеллекта;
нарушение строения половых органов;
деформация стоп, присутствие лишних пальцев на ногах;
глухота;

Причины синдрома Патау

Патологическое состояние развивается вследствие генетической ошибки при делении клеток – у плода во всех клетках организма появляется дополнительная хромосома 13-й пары. Редко лишняя хромосома находится только в некоторых клетках, еще реже часть 13-й хромосомы присоединяется к другой хромосоме.

Современная медицина не может дать четкий ответ на вопрос о причине генной мутации, однако способна выделить факторы, увеличивающие риск возникновения аномалии у плода:

зачатие плода от брака между близкими родственниками;

наличие в роду генетических заболеваний (**наличие у родителей робертсоновской транслокации**);

рождение ребенка матерью зрелого возраста (болезнь относительно часто выявляется у детей, рожденных женщинами старше 45 лет).

Влияние на частоту заболеваемости плохой экологии, вредных привычек матери, внутриутробных инфекций и соматических заболеваний матери на данный момент достоверно не определено.

Трисомия 13 впервые описана **Эразмусом Бартолином** в 1657 году. Хромосомную природу заболевания выявил доктор Клаус Патау в 1960 году. Заболевание названо в его честь. Синдром Патау также был описан для племён с островов Тихого океана. Считается, что эти случаи были вызваны радиационным заражением, появившимся в результате испытаний ядерного оружия в регионе.

Этиология и эпидемиология

Имеются два цитогенетических варианта синдрома Патау: простая трисомия и робертсоновская транслокация. Обнаружены и другие цитогенетические варианты (мозаицизм, изохромосома, неробертсоновские транслокации), но они встречаются крайне редко. Клиническая и патологоанатомическая картины простых трисомных форм и транслокационных не различается. 75 % случаев трисомии хромосомы 13 обусловлено появлением дополнительной хромосомы 13. Между частотой возникновения синдрома Патау и

возрастом матери прослеживается зависимость, хотя и менее строгая, чем в случае синдрома Дауна. 25 % случаев СП — следствие транслокации с вовлечением хромосом 13-й пары, в том числе в трёх из четырёх таких случаев происходит мутация *de novo*. В четверти случаев транслокация с вовлечением хромосом 13-й пары имеет наследственный характер с возвратным риском 14 %.

Соотношение полов при синдроме Патау близко к 1:1. Дети с синдромом Патау рождаются с истинной пренатальной гипоплазией (на 25 — 30 % ниже средних величин), которую нельзя объяснить небольшой недоношенностью (средний срок беременности 38,5 недель). Риск возникновения этого синдрома у потомства увеличивается с возрастом матери, достигая пика в среднем к 31 году^[2].

Проявления заболевания

Характерным осложнением беременности при вынашивании плода с синдромом Патау является многоводие: оно встречается почти в 50 % случаев синдрома Патау.

При синдроме Патау наблюдаются тяжёлые врождённые пороки. Дети с синдромом Патау рождаются с массой тела ниже нормы (2500 г). У них выявляются умеренная микроцефалия, нарушение развития различных отделов центральной нервной системы, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, расстояние между которыми уменьшено, микрофтальмия (уменьшенное глазное яблоко) и колобома (недостающая часть в структуре глаза), помутнение роговицы, запавшая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, полидактилия (больше 5 пальцев), флексорное положение кистей (особое расположение пальцев, вызванное повышенным тонусом мышц), короткая шея. У 80 % новорождённых встречаются пороки развития сердца: дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородок, транспозиции сосудов и др. Наблюдаются фиброкистозные изменения поджелудочной железы, добавочные селезёнки, эмбриональная пупочная грыжа. Почки увеличены, имеют повышенную дольчатость и кисты в корковом слое, выявляются пороки развития половых органов. Для синдрома Патау характерна интеллектуальная недостаточность.

В связи с тяжёлыми врождёнными пороками развития большинство детей с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы (95 % — до 1 года).

Однако некоторые больные живут в течение нескольких лет. Более того, в развитых странах отмечается тенденция увеличения

продолжительности жизни больных синдромом Патау до 5 лет (около 15 % детей) и даже до 10 лет (2 — 3 % детей).

Оставшиеся в живых страдают глубокой идиотией.

Другие синдромы врождённых пороков развития (синдромы [Меккеля](#) и [Мора](#), [тригоноцефалия](#) [Опитца](#)) по отдельным признакам совпадают с синдромом Патау. Решающим фактором в диагностике является исследование хромосом. Цитогенетическое исследование показано во всех случаях, в том числе у умерших детей. Точный цитогенетический диагноз необходим для прогноза здоровья будущих детей.

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 его семьи.

Материал подготовлен с использованием интернет-источников, фото носит иллюстративный характер