

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ: СИНДРОМ ПАТАУ

Исмоилова Д.Д

Самаркандский Государственный Медицинский Университет студент
Педиатрического направления

Кафедра Медицинская биология, Самаркандский Государственный Медицинский
Университет

Научный руководитель - Ст.Пред. **Н.Ф. Шариповна**

Введение. Синдром Патау, известный также как трисомия по 13-й хромосоме, представляет собой крайне редкое и тяжелое генетическое расстройство, возникающее из-за наличия избыточной 13-й хромосомы в клетках организма. Эта хромосомная аномалия обуславливает широкий спектр врожденных дефектов и нарушений развития, включая дефекты сердца, расщелины губ и неба, уменьшенный размер головы (микроцефалия) и патологии нервной системы. Учитывая тяжесть состояния, своевременная диагностика и генетическое консультирование имеют первостепенное значение. Современные диагностические инструменты, такие как УЗИ и анализ кариотипа, позволяют выявить синдром на ранних этапах беременности, что дает родителям возможность принимать информированные решения.

Цель исследования. Данное исследование направлено на детальное изучение клинической картины синдрома Патау, анализ применяемых методов диагностики, оценку перспектив для пациентов и определение важности ранней диагностики. Кроме того, работа посвящена оценке эффективности генетического консультирования в целях снижения риска возникновения хромосомных аномалий у будущих детей.

Материалы и методы. В рамках исследования были проанализированы данные из медицинских и генетических баз данных, а также научные статьи, посвященные синдрому Патау. Особое внимание уделено методам диагностики, таким как кариотипирование – метод, позволяющий подтвердить наличие трисомии 13, и ультразвуковое исследование, используемое для выявления структурных отклонений в развитии плода на ранних сроках беременности. Для подтверждения выводов было проведено изучение ряда клинических случаев с применением указанных методов.

Результаты исследования. В рамках проведенного исследования установлено, что синдром Патау – крайне редкое заболевание, регистрируемое в среднем с частотой от 1 случая на 10 000 до 16 000 новорожденных. У большинства пациентов, страдающих этим синдромом, наблюдаются выраженные физические отклонения, в частности, врожденные пороки сердца (выявлены в 80% случаев), расщелины губ и неба, недоразвитие почек (гипоплазия), а также нарушения в развитии мозга, приводящие к снижению интеллектуальных способностей. Согласно собранным данным, значительная часть детей с синдромом Патау не выживает до достижения годовалого возраста, хотя в исключительных случаях возможно более длительное течение жизни. Диагностика заболевания, как правило, базируется на результатах кариотипирования, а также на данных ультразвукового исследования, позволяющего выявить аномалии еще в период беременности. Своевременное выявление заболевания предоставляет родителям возможность принять взвешенное решение относительно дальнейшего течения беременности.

Заключения. Синдром Патау является тяжелым генетическим расстройством, характеризующимся множественными физическими и когнитивными

нарушениями. Прогноз для пациентов с этим синдромом, как правило, остается неблагоприятным, и большинство детей не доживают до первого года жизни. Тем не менее, ранняя диагностика, основанная на кариотипировании и ультразвуковом скрининге, позволяет своевременно выявить синдром и предоставить родителям возможность принять осознанное решение. Генетическое консультирование приобретает особую значимость в качестве профилактической меры, особенно для женщин старшего репродуктивного возраста, входящих в группу повышенного риска. Раннее начало поддерживающей терапии и специализированной помощи может существенно улучшить качество жизни пациента и оказать поддержку семье, столкнувшейся с трудностями, связанными с этим заболеванием