

Н. П. ЗУРАБЯН, Э. С. ЕОЛЯН, И. В. СИМОНЯН, Э. Н. ОГАНОВ

СИНДРОМ ПАТАУ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ г. ЕРЕВАНА

Изучена популяционная частота синдрома Патау среди новорожденных г. Еревана в регистре врожденных пороков развития в Арм. ССР. Представлена клиническая гетерогенность при синдроме Патау на основе детального клинко-морфологического обследования новорожденных и цитогенетического исследования крови.

Синдром Патау, или синдром трисомии 13, представляет собой комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленных добавочной хромосомой 13-й пары. Синдром подробно описан и выделен в самостоятельную нозологическую форму в 1960 г. К. Патау и соавторами.

Синдром Патау встречается в основном в двух цитогенетических вариантах: в виде простой трисомии и робертсоновской транслокации, но фенотипическое проявление двух основных форм синдрома одинаково. Существуют также мозаичные, более редко встречающиеся формы. Дети с синдромом Патау рождаются с истинной пренатальной гипоплазией. Средняя масса тела таких детей 2545 ± 56 г. Пренатальная гипоплазия объясняется не только недоношенностью, поскольку средний срок беременности при трисомии 13 составляет $38,3 \pm 0,24$ недели [3]. Характерным осложнением беременности является многоводие, встречающееся в 44% случаев при этом синдроме [5]. Мальчики и девочки поражаются практически с одинаковой частотой [7]. Дети с синдромом Патау живут недолго (90% умирают в возрасте до 1 года, причем 40% — в перинатальном периоде).

Фенотип синдрома настолько типичен, что позволяет по внешнему виду ребенка предположить заболевание или даже диагностировать его.

Затрагиваются почти все органы и системы. Аномалии черепа и лица: умеренная микроцефалия со скошенным лбом, близко расположенные узкие глазные щели, запавшее переносье, низко расположенные и деформированные ушные раковины с гипоплазированным козелком, дефекты скальпа на коже головы. Одним из специфических пороков являются расщелины лицевых структур (губы и неба), и в зависимости от этого выделяются два варианта синдрома, I тип — с расщелинами губы и неба (хейлогнатопалатосхизом) и II тип — без расщелин лицевых структур. Расщелины обычно двусторонние с сохранением остатков эмбриональных срединных носовых отростков [8].

Из аномалий костно-мышечной системы наиболее постоянны полидактилия, флексорное положение кистей. Полидактилия обычно двусторонняя, чаще верхняя, ульнарная, реже нижняя, как с фибулярной, так и с тибиальной стороны. II—IV пальцы часто приведены к ладони и перекрыты I и V пальцами. Со стороны глаз отмечается микрофтальмия, колобома и помутнение роговицы. Как правило, центральная нервная система при трисомии 13 поражается во всех случаях. Наиболее часто отмечается аринэнцефалия в сочетании с микроцефалией,

аплазией или гипоплазией зрительных нервов, аплазией или гипоплазией мозолистого тела [9]. Часты аплазия и гипоплазия мозжечка, структурные нарушения его строения, видимые невооруженным глазом на поперечных срезах через полушария в виде белесоватых очажков в белом веществе и в области зубчатых ядер, являющихся гетеротопиями клеток эмбрионального зернистого слоя [4]. Врожденные пороки сердца встречаются у 80% детей. Ведущими при синдроме Патау являются дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородок, которые в большинстве случаев оказываются компонентом сложных пороков [3]. Для детей с синдромом Патау характерна нерезко выраженная гипоплазия легких [2]. Пороки развития органов пищеварения регистрируются у каждого второго ребенка с синдромом Патау: незавершенный поворот кишечника, фиброзно-кистозные изменения поджелудочной железы, дивертикул Меккеля и др. Со стороны мочевой системы часты пороки почек (кисты, повышенная дольчатость, гидронефроз) в сочетании или без сочетания с пороками мочеточников (атрезия или стеноз, удвоения). Из пороков половых органов при синдроме Патау часты крипторхизм, гипоплазия полового члена, гипоспадия у мальчиков и удвоение матки и влагалища у девочек. Популяционная частота синдрома Патау составляет 0,07—0,11 на 1000 рождений или 1 случай на 7874—9170 рождений [1, 6].

Выявление и диагностирование синдрома Патау среди МВПР имеет как теоретическое (для генетического мониторинга), так и практическое значение (для генетической консультации семей с рождением детей с МВПР, определения прогноза потомства и метода пренатальной диагностики).

При лаборатории медико-генетического консультирования НИИ акушерства и гинекологии МЗ Арм. ССР функционирует регистр врожденных пороков развития, где регистрируются и обследуются все рождения детей с ВПР в Армении. Проведение клинко-генеалогического, патогистологического и цитогенетического обследований новорожденных с МВПР позволило нам выявить 3 случая синдрома Патау в г. Ереване. Частота синдрома среди популяции новорожденных г. Еревана при этом составила 0,09 на 1000 рождений.

Ниже приводится описание 3 случаев синдрома Патау.

Случай 1. История родов 14. Мертвый мальчик родился 2/1—82 г. от третьей беременности, осложнившейся многоводием при срочных родах. Масса при рождении 2600,0, рост 48 см, окружность головы 30 см, окружность груди 32 см. Матери 32 года, швея. Отцу 36 лет, рабочий на химическом комбинате, в родственном браке не состоят. I беременность закончилась нормальными срочными родами, II беременность—самопроизвольным выкидышем на двухмесячном сроке. Генеалогия без особенностей.

При осмотре обнаружены: выраженная тригоцефалия, деформированные, со связующим завитком, расположенные на разных уровнях ушные раковины, гипотелоризм, микрофтальмия справа, широкое основание носа, двусторонняя расщелина губы, расщелина неба, постаксиальная полидактилия обеих кистей, гипоплазия полового члена.

При вскрытии обнаружены: микроцефалия, микрогирия, ариэнцефалия, гипоплазия мозжечка, дефект межпредсердной и межжелудочковой перегородок с персистированием трункуса, незавершенный поворот кишечника, поликистоз почек, двусторон-

ний крипторхизм. Это типичная для I типа синдрома Патау клинико-морфологическая картина.

Случай 2. История родов 286/243. Мертвый мальчик родился 15/I—82 г. от первой беременности на 32-недельном сроке массой 2050,0, ростом 41 см, окружностью головы 29 см, окружностью груди 26 см. Матери 22 года, студентка. Отцу 25 лет, инженер. Родственного брака нет. В генеалогии 3 мертворождения неизвестной этнологии.



Рис. 1. Синдром Патау. Внешний вид ребенка (случай 2).

При осмотре пробанда обнаружены: долихоцефалическая форма черепа, уменьшенные, со сглаженным рисунком ушные раковины, стеноз слухового прохода, западавшее переносье, микрофтальмия, стеноз носослезного канала, шейный птеригиум, брахидактилия с постаксиальной полидактилией и мягкотканной синдактилией кистей, гипоплазия ногтей верхних конечностей, контрактура голеностопных суставов, аплазия костей предплюсны, косолапость, анонихия на нижних конечностях, гипоплазия полового члена, фимоз (рис. 1).

При вскрытии обнаружены: гипоплазия мозжечка, гипоплазия легких, дольчатые почки, анорхидия.

Данная клинико-морфологическая картина типична для II типа синдрома Патау.

Случай 3. История родов 820. Живой мальчик родился 13 мая 1983 г. от первой беременности при срочных родах. Масса при рождении 3000,0, рост 50 см, окружность головы 36 см, окружность груди 32 см. Матери 20 лет, секретарша в сельсовете. Отцу 25 лет, студент. Генеалогия без особенностей.

При осмотре обнаружены: долихоцефалической формы головка, деформированные, помятые, расположенные на разных уровнях ушные раковины, ретрогнатия, высокое небо, искривление кистей с неправильным расположением пальцев, разная толщина пальцев, вывих тазобедренных суставов, эквино-варусная позиция стоп (рис. 2, 3).

В данном случае только по клинико-морфологической картине поставить диагноз синдрома Патау трудно, так как отсутствуют типичные для трисомии 13 симптомы.

Для окончательной постановки диагноза у пробанда был проведен цитогенетический анализ. Материалом исследования явилась цельная периферическая кровь. Культивирование клеток крови проводили по методике Хангерфорда в течение 72 ча-

сов и приготовлением препаратов хромосом. Использовали метод дифференциального окрашивания хромосом (G-banding) с последующим фотографированием и иденти-



Рис. 2. Синдром Патау, строение лица (случай 3).



Рис. 3. Синдром Патау. Изменение кистей (случай 3).

фикацией хромосом. На основании проведенного метафазного анализа хромосом выявлена регулярная трисомия D_{13} . Таким образом, хромосомная конституция пробанда соответствовала— $47,XY, D_{13}+$ (синдром Патау).

На основе вышеизложенного показана клиническая гетерогенность при синдроме Патау и необходимость комплексного обследования новорожденных с ВПР с обязательным цитогенетическим исследованием

крови для правильной постановки диагноза и правильного медико-генетического консультирования их семей.

НИИ акушерства и гинекологии им. Н. К. Крупской,
МЗ Арм. ССР

Поступила 17/XI 1983 г.

Ն. Փ. ԶՈՒՐԱԲՅԱՆ Է. Ա. ՅՈՒՆԱՆ, Ի. Վ. ՍԻՄՈՆՅԱՆ, Է. Ն. ՕԳԱՆՈՎ
ՊԱՏԱՆՈՒԻ ՍԻՆԴՐՈՍԸ ԵՐԵՎԱՆ ՔԱՂԱՔԻ ՆՈՐԱԾԻՆՆԵՐԻ ՄՈՏ

Ուսումնասիրված է Պատանու սինդրոմի պոպուլացիոն հաճախականությունը Երևան քաղաքի նորածինների մոտ, բնածին արատների ռեգիստրում: Ներկայացված է սինդրոմի կլինիկական հետերոգենությունը կլինիկո-մորֆոլոգիական և ցիտոգենետիկ հետազոտություններով:

N. P. ZURABIAN, E. A. YOLIAN, E. V. SIMONIAN, E. N. OGANOV

PATAU SYNDROME AMONG THE NEWBORNS OF YEREVAN

The frequency rate of Patau syndrome of newborns in Yerevan city in the registration of congenital malformation has been studied.

It is introduced the clinical heterogeneity of syndrome with clinico-morphological and cytogenetic observation.

Л И Т Е Р А Т У Р А

1. Кулешов Н. П. Автореф. дисс. докт. М., 1979.
2. Лазюк Г. И. Автореф. дисс. докт. Каунас, 1974.
3. Лазюк Г. И. Тератология человека. М., 1979.
4. Недзведь М. К., Лазюк Г. И., Лурье И. В. Арх. патол., 1974, 7, стр. 9.
5. Савенко Л. А. Автореф. дисс. канд. М., 1975.
6. Чеботарев А. Н., Бочков Н. П., Кириченко О. П. Генетика, 1973, 6, стр. 146.
7. Magenis R., Hecht F., Milham S. Pediatrics, 1968, 73, 222.
8. Snoggrass G., Butter L., France N., et al. Archives of Diseases in Childhood 1966, 41, 1250.
9. Taylor A. J. of Medical Genetics, 1968, 5, 227.

УДК 613.6:656.052.5

И. А. ОСЕПЯН, Э. С. ГАРИБЯН, С. П. ГАСПАРЯН,
А. С. СОФЯН, А. М. ОГАНЕСЯН

ВЛИЯНИЕ КЛИМАТО-ГЕОГРАФИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ НА ФУНКЦИОНАЛЬНОЕ СОСТОЯНИЕ ВОДИТЕЛЕЙ НА ТРАССАХ С БОЛЬШИМ ПЕРЕПАДОМ ВЫСОТ

Проведено исследование функционального состояния нервной системы водителей на трассах при перепаде высот. Изучались вегетативные реакции, ЭКГ, АД, а также психологический тест «Внимание». Сделаны практические выводы о необходимости предрейсового осмотра водителей и дифференцированной расстановки предупредительных и ограничивающих знаков на разных высотах.