

Трисомия 13 (синдром Патау)

Частота среди новорождённых — 1:5000–1:7000.

Основные внешние проявления: выраженная [пренатальная гипоплазия](#), низко расположенные и деформированные ушные раковины, расщелины губы и нёба, микрогения, скошенный низкий лоб, узкие глазные щели, дефекты скальпа, полидактилия кистей и стоп, крипторхизм, гипоплазия полового члена, гипоспадия, аномалии дерматоглифики.

Пороки внутренних органов: ЦНС (микроцефалия, аринэнцефалия, голопрозэнцефалия, аплазия и гипоплазия мозолистого тела и мозжечка), сердца и сосудов, желудочно-кишечного тракта, почек (мелкокостозная почка), глаз (микрофтальмия, дисплазия сетчатки, пороки хрусталика).

Большинство детей с синдромом Патау умирает в первые недели и месяцы жизни, лишь 5% больных живут более 1 года.

Трисомия 18 (синдром Эдвардса)

Частота синдрома среди новорождённых составляет 1:5000–1:7000.

Основные внешние проявления: пренатальная гипоплазия, долихоцефалия, [микростомия](#), сгибательное положение пальцев кистей, гипоплазия I пальца кистей, «стопа-качалка», короткий и широкий I палец стопы, частичная синдактилия стоп, крипторхизм, гипоспадия, гипертрофия клитора у девочек.

Пороки внутренних органов: множественные пороки сердца, головного мозга, органов пищеварения (атрезия пищевода, незавершённый поворот кишечника и др.).

Синдром кошачьего крика

При синдроме кошачьего крика (частичной моносомии по короткому плечу хромосомы 5 — 5p-) цитогенетически в большинстве случаев выявляют делецию с утратой фрагмента короткого плеча хромосомы 5. Установлено, что для развития синдрома важна не величина утраченного фрагмента, а конкретный фрагмент хромосомы — 5p(15.1-15.2).

У детей с данной хромосомной аномалией отмечают необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье (крик), что послужило причиной названия синдрома. «Кошачий крик» вызван изменением гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника,

необычная складчатость слизистой оболочки). Характерны изменения мозгового черепа и лица: лунообразное лицо, микроцефалия, маленькая нижняя челюсть. Глаза широко расставлены (гипертелоризм), разрез глаз антимонголоидный (наружный край глаза расположен ниже внутреннего), есть эпикант. Из пороков внутренних органов наиболее часты нарушения поворота кишечника и дисплазия тимуса. Типична выраженная задержка умственного и физического развития.

Интересные статьи:

- 1) [Опухоли у детей](#)
- 2) [Морфология](#) злокачественных опухолей

3) [Гепатобластома](#)