

А. В. Степанцова

*Научный руководитель: старший преподаватель А. В. Мишин**Учреждение образования**«Гомельский государственный медицинский университет»**г. Гомель, Республика Беларусь***СПЕКТР ОРГАННОЙ ПАТОЛОГИИ ПРИ СИНДРОМЕ ПАТАУ*****Введение***

Синдром Патау, также известный как трисомия 13, является хромосомным нарушением, которое вызывает серьезные аномалии в развитии тела и мозга ребенка. Это состояние вызывает дополнительную копию 13-й хромосомы в каждой клетке организма и происходит в результате случайных генетических мутаций. Синдром Патау является редким состоянием и встречается примерно у одного из 5 000 новорожденных [1]. Патогенетически причиной данной трисомии служит нерасхождение хромосом во время мейоза, соответственно характерно наличие дополнительной копии 13-й хромосомы. Синдром Патау может быть обусловлен как свободной трисомией, так и транслокационными вариантами [2].

***Цель***

Определить частоту встречаемости синдрома Патау среди абортированных по медико-генетическим показаниям плодов и установить спектр органной патологии при данном синдроме.

***Материал и методы исследования***

Материалом для исследования послужили протоколы 1150 патологоанатомических вскрытий плодов, полученных в результате прерывания беременности по медико-генетическим показаниям, со сроком гестации от 10 до 22 недель, проведенных в 2015–2022 гг. в ГУЗ «Гомельское областное клиническое патологоанатомическое бюро». Патологоанатомические вскрытия проводились по общепринятым методикам в соответствии с особенностями вскрытия плодов 1 и 2 триместра беременности с последующим изготовлением гистологических препаратов. Гистологическое исследование внутренних органов и тканей плодов проводилось путем изучения микропрепаратов, окрашенных гематоксилином и эозином.

Обработка и статистический анализ исследуемых данных проводилась в программах Microsoft Office Excel 2013 и Statistica 10.0, для определения статистической значимости использовались методы непараметрической статистики (таблица 2×2).

***Результаты исследования и их обсуждение***

За период с 2015 по 2022 гг. среди всех патологоанатомических вскрытий было выявлено 14 случаев синдрома Патау (таблица 1).

Таблица 1 – Частота встречаемости плодов с синдромом Патау среди врожденных пороков развития

Год	Количество случаев
2015	3 (2,1 %)
2016	2 (1,15 %)
2017	3 (1,9 %)
2018	3 (2,09 %)
2019	1 (0,65 %)
2020	0
2021	1 (0,8 %)
2022	1 (0,8 %)

Спектр органной патологии при синдроме Патау был представлен различными вариантами аномалий и пороков развития систем организма (рисунок 1).



Рисунок 1 – Поражение систем организма при синдроме Патау

Поражение внутренних органов и фенотипические проявления при данном синдроме отличались многообразием нозологических форм (таблица 2).

Таблица 2 – Нозологические формы пороков развития при синдроме Патау

Патология	Кол-во
Открытый атриовентрикулярный канал	1
Дефект межжелудочковой перегородки	7
Тетрада Фалло	1
Гипоплазия дуги аорты	1
Многодольчатая почка	2
Подковообразная почка	1
Мегацистис	1
Микрокисты обеих почек	1
Омфалоцеле с выходом части печени, петель тонкой и толстой кишки	1
Дивертикул Меккеля	1
Алобарная голопрозэнцефалия	2
Семилобарная голопрозэнцефалия	1
Частичная аплазия червя мозжечка	1
Кистозная расщелина (менингоцеле) крестцового отдела позвоночника	1
Микрофаллюс	1
Седловидная матка	1
Полидактилия	5
Диспластичные ушные раковины	3
Широкое основание носа	2
Двусторонний хейлогнатопалатосхиз	3
Гипертелоризм	2
Двусторонняя поперечная ладонная складка	1
Кистозная лимфангиома шеи	1
Срединная расщелина мягкого и твердого нёба	2
Короткая уздечка языка	1

## Окончание таблицы 1

Патология	Кол-во
Гипоплазия нижней челюсти	1
Уплощенное лицо	1
Аплазия носа	1
Аплазия артерии пуповины	2

Внешние изменения лица при синдроме Патау характеризовались низко расположенными и деформированными ушными раковинами (3 случая), хейлогнатопалатосхизом (3 случая) и гипертелоризмом (3 случая). Из ВПР сердечно-сосудистой системы чаще были выявлены ДМЖП – 7 случаев. ВПР костно-мышечной системы были представлены различными вариантами постаксиальной полидактилии (5 случаев). Из ВПР центральной нервной системы были выявлены семилобарная и алобарная голопроэнцефалия. Пороки мочевой системы наблюдались в виде многодольчатых почек и наличием микрокист в корковом слое почек.

### **Выводы**

1. Частота встречаемости синдрома Патау составляла от 0 до 2,09 % от общего количества абортированных плодов.

2. Синдром Патау характеризовался множественностью врожденных пороков развития с преобладанием поражения области лица и шеи (31 %) и сердечно-сосудистой системы (25 %).

### **СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ**

1. Пальцев, М. А. Руководство к практическим занятиям по патологической анатомии / М. А. Пальцев, Н. М. Аничков, М. Г. Рыбакова. – М., Медицина, 2002.
2. Перинатальная патология. учеб. пособие / М.К. Недзьведь [и др.] – Минск, РБ: Вышэйшая школа; 2012. – 575 с.

УДК 616.33/.34-006.6-018.1-036

**Г. В. Тищенко**

*Учреждение образования*

*«Гомельский государственный медицинский университет»*

*г. Гомель, Республика Беларусь*

## **ОЦЕНКА ПРОГНОСТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ ПРИ МОРФОЛОГИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ГАСТРОИНТЕСТИНАЛЬНЫХ СТРОМАЛЬНЫХ ОПУХОЛЕЙ**

### **Введение**

Гастроинтестинальная стромальная опухоль (ГИСО) – это мезенхимальная опухоль желудочно-кишечного тракта, которая может локализоваться в любом его отделе, с вариабельной морфологией (веретенновидноклеточной, эпителиоидной, плеоморфной), и которая, как правило, экспрессирует белок КИТ и содержит мутацию гена, кодирующего рецепторную тирозинкиназу III типа (КИТ или PDGFRA) [1].

Злокачественный потенциал ГИСО вариабелен в каждом отдельном случае и зависит от множества факторов, тем не менее ГИСО однозначно должна трактоваться как саркома желудочно-кишечного тракта [2].

В 1983 году Mazur и Clark впервые признали ГИСО уникальной разновидностью стромальной опухоли, при этом некоторые опухоли желудка, диагностированные как лейомиомы или лейомиосаркомы, при ультраструктурном исследовании более соответ-