

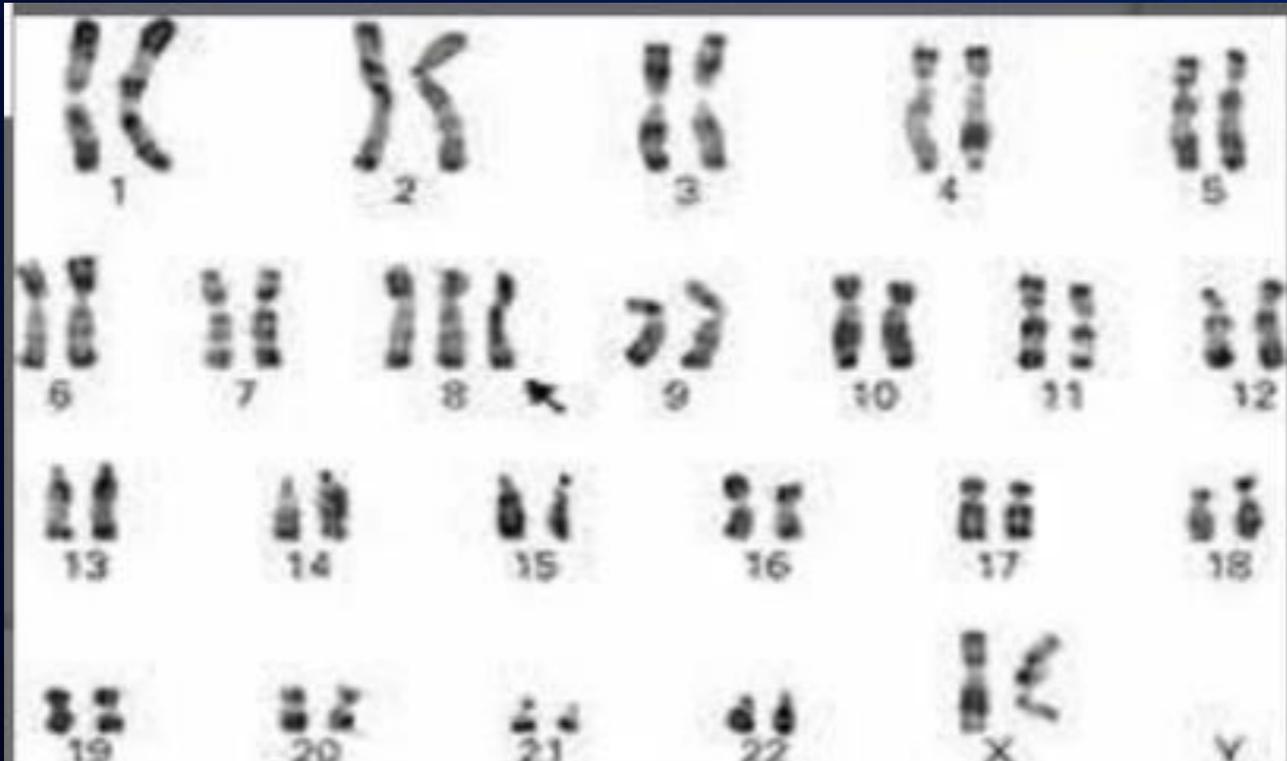


# Синдром Варкани

Подготовила студентка 301 группы  
Сиволобова Анастасия

**Синдром Варкани** — синдром множественных пороков развития, связанный с полной или частичной трисомией хромосомы.

Преобладает мозаичная форма (84%). Клинические различия между мозаичной и трисомной (16%) формами отсутствуют.



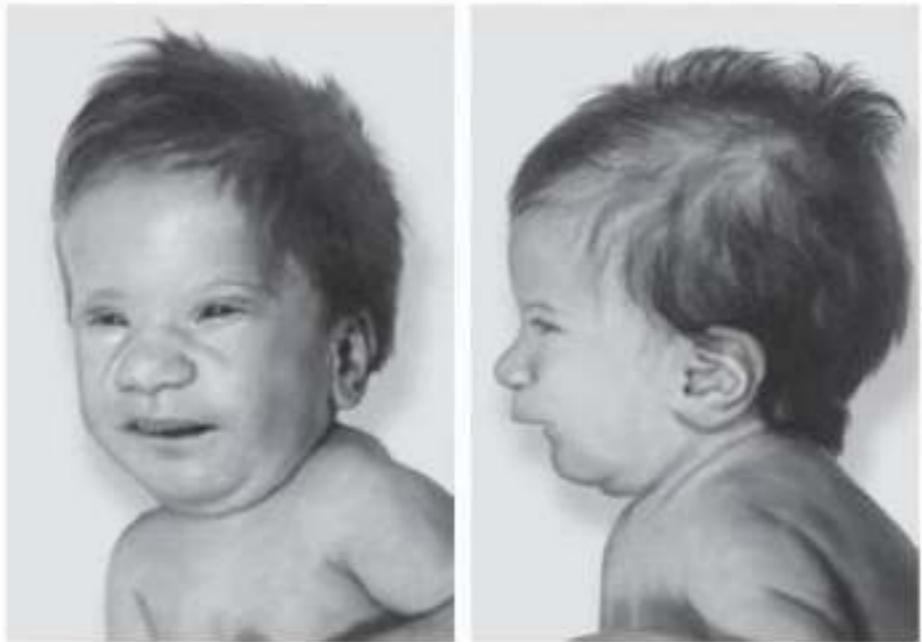


Полная трисомия 8 хромосомы оказывает тяжелое воздействие на развивающийся плод и может стать причиной выкидыша .  
Полная трисомия обычно является ранним летальным состоянием, тогда как мозаицизм трисомии 8 менее серьезен, и люди с низкой долей пораженных клеток могут демонстрировать сравнительно умеренный диапазон физических отклонений и задержки в развитии.

Среди новорождённых трисомия встречается с частотой не более чем 1:5000, преобладают больные мальчики (соотношение мальчиков и девочек 5:2). Большинство описанных случаев (около 90%) относится к мозаичным формам. Заключение о полной трисомии у 10% больных основывалось на исследовании одной ткани, чего в строгом смысле недостаточно для исключения мозаицизма.



# Основные признаки



Порок (признак)	Относительная частота %
Умственная отсталость	97,5
Выбухающий лоб	72,1
Характерное лицо	83,6
Косоглазие	55,3
Эпикант	50,7
Высокое нёбо (или расщелина)	70,9
Вывернутая нижняя губа	80,4
Микрогнатия	79,2
Ушные раковины с аномалиями мочек	77,6
Короткая и(или) складчатая шея	57,9
Аномалии скелета	90,7
Аномалии ребер	82,5
Контрактуры	74,0

# Диагностика

Самый простой и легкий способ обнаружить трисомию 8 - по кариотипу. Амниоцентез также является методом диагностики. Образцы амниотической жидкости берут у плода, культивируют, а затем анализируют с помощью кариотипа

