



Edwardsův syndrom

Edwardsův syndrom

- karyotyp: 47, XX, +18 nebo 47, XY, +18
= trizomie chromozomu 18 (po Downově syndromu druhou nejčastější trizomii)
- Prevalence v populaci: u narozených dětí cca 1:6500-1:8000, výskyt u počatých dětí je asi 1:3000.
- U velké části embryí a plodů (literární údaje se liší od 50 do 95%) s ES dojde k jeho samovolnému potracení. Pokud se děti narodí živé, tak 90% dětí umírá asi do 6 měsíců života, 5-10% dětí přežívá 1 rok života. V literatuře bylo popsáno i přežití 20. roku života, ale je to velmi vzácné.

Možné genetické příčiny

- 1) Chromozomální numerická aberace - aneupoidie de novo, ke které mohlo dojít v důsledku nondisjunkce následující meiózu I nebo II vzniku gamét matky nebo méně často otce.
- 2) Tzv. mozaikové formy ES vznikají až poté, kdy se spojí vajíčko se spermií. Následně pak vznikají 2 různé skupiny buněk, kdy jedna část obsahuje nadbytečný 18. chromozom (tedy trizomii 18. chromozomu a tím 47 chromozomů celkem) a druhá část buněk má normální složení, tedy 46 chromozomů celkem. K takovému stavu dochází asi u 5 % případů s Edwardsovým syndromem.
- 3) Translokační formy ES vznikají, když jeden z rodičů nese balancovanou (vyváženou) translokaci chromozomů. To znamená, že rodič je zcela zdravý a o této strukturální chybě neví a následně se mu může narodit dítě s touto formou onemocnění. Dochází k tomu asi ve 2 % všech případů ES. Jedná se o částečnou (parciální trizomii).

Klinické příznaky

- flekční deformita prstů, která se jeví tak, že ukazováček a 5. prst překrývají ostatní prsty
- atypická facies s mikrognacií
- prominující záhlaví
- těžká růstová retardace
- vrozené vady srdce a ledvin
- opičí rýha na dlani a jednoduchý oblouček na většině prstů
- nožky ve tvaru křesla s vyčnívající patičkou (kolébkové)
- hypotonie
- potíže s krmením
- krátká hrudní kost

Rizikové faktory

- Riziko vzniku ES stoupá s přibývajícím věkem matky, nelze mu předejít
- Onemocnění postihuje 3-4x více ženy než muže
- Riziko opakování (tj. že se stejné ženě narodí podruhé dítě s ES) je asi 1%

Možnosti genetického vyšetření

Prenatálně:
matky:

(snížený)

V prvním trimestru (9.-11. týden) se provádí biochemický screening krve

PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A)

volná β podjednotka hCG (snížený)

V druhém trimestru se při podezření na genetickou poruchu nebo v případě, že žena přichází k lékaři v pozdějším stádiu těhotenství, provádí triple test:

AFP - alfafetoprotein (snížený)

E3 - konjugovaný estradiol (snížený)

hCG - lidský choriový gonadotropin (snížený)

Screening lze doplnit sonografickým vyšetřením, který v kombinaci s předchozími biochemickými testy tvoří INTEGROVANÝ TEST.

Možnosti genetického vyšetření

Při patologických hladinách těchto markerů (u Edwardsova syndromu vše sníženo) se provádí amniocentéza (odběr plodové vody), ze které se zjistí:

karyotyp plodu (vyšetření chromozomů)

AFP v plodové vodě

Nebo jiné invazivní diagnostické vyšetření:

- odběr choriových klků - kultivace buněk choria (nejčasnější mezi 10-14 týdnem)
- kordocentéza - punkce pupečníku (vyšetření karyotypu) - stále se provádí
- fetoskopie - vizualizace plodu pomocí kamery + odběr vzorků (obsolentní)

Postnatálně: Genetické vyšetření leukocytů novorozence.

Prevence a terapie

- Edwardsův syndrom je neléčitelný
- Jedinou možnou prevencí je prenatální určení karyotypu plodu, což ženě dá možnost rozhodnout se, zda chce těhotenství uměle přerušit
- Obecně je prevencí početí v mladším produktivním věku a vyhýbání se mutagenům

Pozn:

- primární prevence: reprodukce v optimálním věku, prekoncepční vyšetření partnerů s pozitivní rodinnou zátěží nebo s reprodukčními problémy (infertilita, sterilita)

- Sekundární prevence: prenatální stanovení karyotypu plodu dle platných indikací- pozitivní biochem.a/UZ screening, event. vyšší věk, nosičství balanc. VCA u rodiče. Postnatální vyšetření karyotypu u dítěte se specifickou dysmorfii a VVV, při potvrzení VCA vyšetření karyotypu obou rodičů k vyloučení balanc. Translokací nebo chromosomových abnormalit s rizikem nondisjunkce chrom. v gametách.

Etické a právní aspekty

Problémy diagnostiky:

- Prenatální diagnostika onemocnění nevede k léčbě, ale k interrupci
- Rozhodnutí podstoupit screening i rozhodnutí podstoupit interrupci je svobodnou volbou ženy
- Ale žena po zjištění patologie může být pod tlakem lékařů a okolí -> nerozhoduje se zcela svobodně
- Screening určuje pouze pravděpodobnost VVV (určujeme riziko), ne nevyhnutnost k interrupci

Za pozornost děkují:

Alžběta Čápková

Ivan Tkáč

Eva Červinková

Filip Šustr

Magdaléna Hartová

Zbyněk Švrček

Katarína Tabernausová

Zdroj:

<http://edwardsuvsyndrom.cz>