

Z. Bednařík, I. Belancová, M. Bendová, A. Bilek, M. Bobošová, K. Bochníčková, V. Brázdil

# PATAUŮV SYNDROM

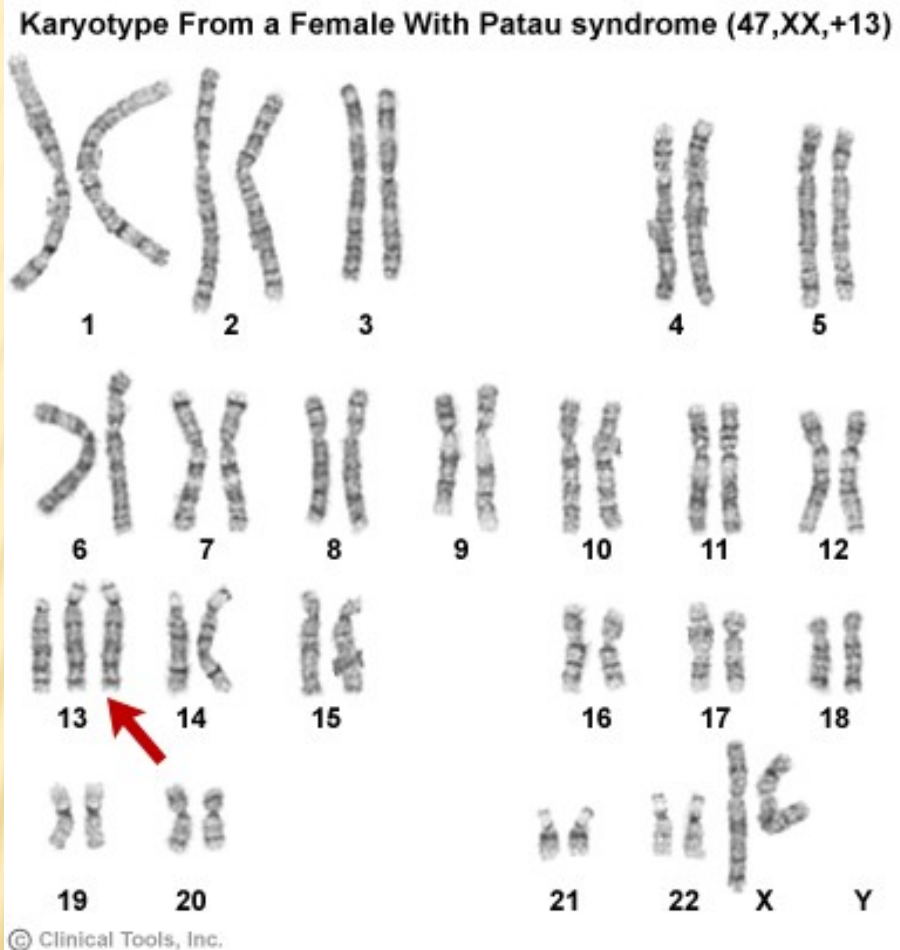
---

# DEFINICE, KARYOTYP, ETIOLOGIE

---

- Těžký malformační syndrom způsobený nadbytečným **13. chromozomem**
- Karyotyp: **47, XX, +13** nebo **47, XY, +13**
- Etiologie:
  - u **80%** čistá trizomie na podkladě meiotické nondisjunkce
  - **20%** případů tvoří mozaiková forma (chybná mitóza buňky v embryonálním vývoji) nebo Robertsonovská translokace **46, XX, t(13;14)** nebo **46, XY, t(13;14)**

# KARYOGRAM



# KLINICKÝ POPIS, MOŽNOSTI LÉČBY

- **Motorická a mentální retardace**
- **Deformace hlavy/obličeje**
  - Mikrocephalie, kožní defekty ve vlasaté části hlavy, široce otevřená fontanela, vrozené vady mozku, mikro- až anoftalmie, hypertelorismus, **rozštěpové vady** rtu a patra, nízko posazené a dysplastické uši
- **vrozené vady srdce** a ledvin, malrotace orgánů
- **Polydaktylie** – postaxiální hexadaktylie
- **Kryptorchismus**
- Léčba: u přeživších kardiochirurgické a plastické operace

# KLINICKÉ ZNAKY



# KLINICKÉ ZNAKY

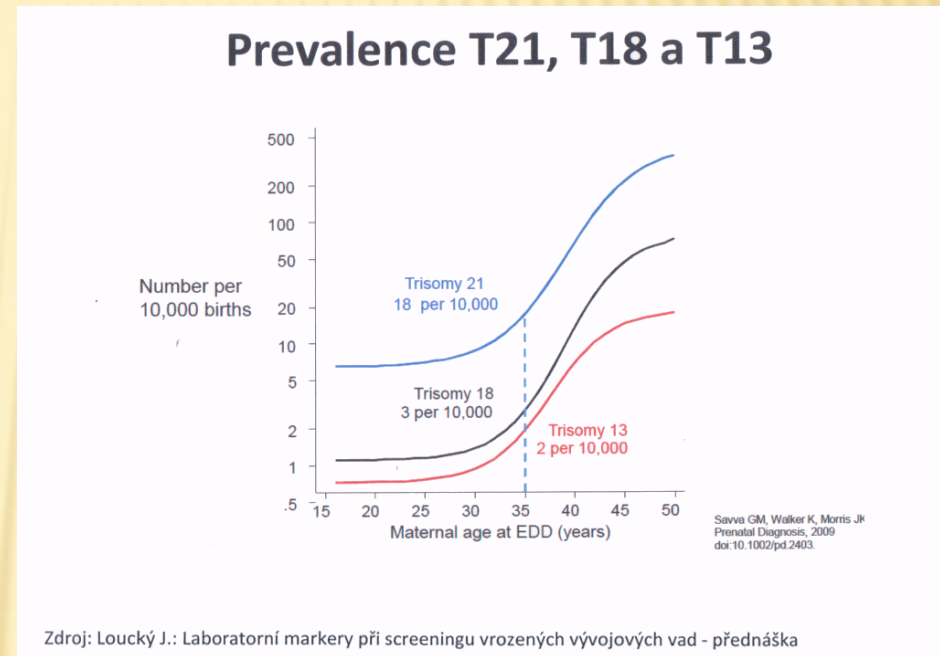


<http://www.priznaky-projevy.cz/images/priznaky-projevy/patauuv-syndrom-trisomie-13-chromozomu-priznaky-projevy-symptomy-6.jpg>

<http://www.priznaky-projevy.cz/images/priznaky-projevy/patauuv-syndrom-trisomie-13-chromozomu-priznaky-projevy-symptomy-2.jpg>

# PREVALENCE V POPULACI

- výskyt onemocnění  
**1/5 000 - 10 000**
- až u **95%** případů  
spontánní potrat
- **50%** dětí umírá  
**první měsíc**
- Většina dětí umírá do 1 roku



# PREVENCE A RIZIKOVÉ FAKTORY

---

- Vzniku Patauova syndromu **nelze zabránit**
- Dá se pouze zjistit pomocí **screeningového vyšetření** během těhotenství
  - Provádí se v 11.-13. týdnu těhotenství, případně v 16.-18. týdnu těhotenství
  - Pomocí biochemických markerů z matčiny krve (AFP, hCG, PAPP-A, nekonjugovaný estriol) a podrobným UZ vyšetřením
- V případě vysokého rizika se provádí ověření karyotypu plodu
- Riziko přítomnosti Patauova syndromu je **vyšší u plodů matek ve vysokém věku** nebo při **genetické zátěži rodičů** – (nosiči balancované aberace, chromosomová aberace v rodině/u předchozího dítěte)
- Souvislost s věkem otce nebyla prokázána



# GENETICKÉ VYŠETŘENÍ

---

- Vyšetření **karyotypu** s cílem vyloučit či potvrdit trisomii 13. chromosomu
- - Prenatální diagnostika - nutné získat vzorek tkáně plodu:
- - **Odběr choriových klků (CVS)** - dříve než amniocentéza, mezi 11. a 13. gestačním týdnem, speciální jehlou pod ultrazvukovou kontrolou, nejčastěji transabdominálně. Výhodou odběru - časnější diagnostika + rychlejší kultivace buněk.
- - **Aminocentéza** - odběr vzorku plodové vody jehlou přes stěnu břišní pod kontrolou ultrazvukem. Obvykle se provádí mezi 16. a 18. týdnem gravidity.
- - **Kordocentéza** od 20. gestačního týdne, punkce pupečníku a odběr fetální krve z pupečnickové vény speciální jehlou pod ultrazvukovou kontrolu. Karyotypizace lymfocytů plodu je velmi rychlá, výsledky jsou k dispozici během 48–72 hodin.
- - Postnatální diagnostika – **odběr periferní žilní krve**

# ETICKÉ A PRÁVNÍ ASPEKTY GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ

---

- Umělé ukončení těhotenství
  - na žádost těhotné je možná interrupce **do 12. týdne gravidity**, pokud tento výkon není z nějakého hlediska kontraindikován
  - není součástí zdravotní péče, pokud se nejedná o zdravotní (genetické) indikace
  - **po uplynutí 12 týdnů** gravidity lze uměle přerušit těhotenství jen je-li:
    - ohrožen život ženy
    - prokázáno těžké postižení plodu
    - plod neschopen života
  - svědčí-li pro umělé přerušení těhotenství genetické důvody, lze uměle přerušit těhotenství **nejpozději do 24. týdne** gravidity
  - nikdo ze zdravotníků nesmí být nucen spolupracovat na ukončení těhotenství

# ZDROJE

---

- BRYŠOVÁ, Věra. *Základy klinické genetiky pro studující 4. ročníku lékařské fakulty*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita, 1995, 91 s. ISBN 80-210-1150-5.
- MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 2. české vyd. Praha: Grada, 2014, 588 s. ISBN 978-80-247-4588-6.
- ZWINGER, Antonín. *Porodnictví*. 1. vyd. Praha: Galén, 2004, 532 s. ISBN 80-246-0822-7
- [http://www.wikiskripta.eu/index.php/Prenat%C3%A1ln%C3%AD\\_diagnostika](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Prenat%C3%A1ln%C3%AD_diagnostika)
- <http://www.stefajir.cz/?q=patauuv-syndrom>
- <http://ulgrs.upol.cz/portal/?p=49> - Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny
- [http://www.wikiskripta.eu/index.php/Etick%C3%AD\\_aspekty\\_l%C3%A9kařské\\_genetiky](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Etick%C3%AD_aspekty_l%C3%A9kařské_genetiky)
- [www.eprojekt.gjs.cz/Services/Downloader.ashx?id=13115](http://www.eprojekt.gjs.cz/Services/Downloader.ashx?id=13115)

---

**DĚKUJEME ZA POZORNOST**