

Edwardsův syndrom

trisomie 18



Edwardsův syndrom

- genetické onemocnění, při kterém mají děti třetí chromosom 18
- karyotyp 47, XX, +18
- v 50% nastává potrat
- často spojeno s mentální retardací

Projevy

- Projevy:
 - nízká porodní váha
 - rozštěpové vady
 - prominující záhlaví
 - pes equinovarus congenitus
 - malá, abnormálně tvarovaná hlava
 - malá čelist
 - malá ústa
 - nízko posazené uši
 - sevřené pěsti s překrývajícími se prsty
 - srdeční poruchy
 - problémy v přijímání potravy
 - obtížné dýchání
 - „obrácený“ nos
 - opožděný růst
 - nevyvinuté nebo chybějící palce



„overlapping fingers“ – ukazováček
přechází prostředníček

Genetická příčina

- **Nondisjunkce** při meióze vajíčka/spermie – všechny buňky vzniklého organismu 18+
- **Mozaicismus**- pouze některé buňky obsahují nadpočetný chromozom
- **Translokace**(částečná trisomie) – část z jiného chromozomu na chromozom 18

Prevalence onemocnění v populaci

- vznik onemocnění 1: 3 000 v závislosti na věku matky
- narození 1: 6 000 (80% jsou postiženy ženy)
- riziko roste se zvyšujícím se věkem ženy
- Druhá nejčastější autosomální trisomie po Downově syndromu

Možnosti gen. vyšetření

chromozomální vyšetření = jedna ze zákl. metod klinické genetiky

hlavní cíl : vyloučit u pacienta numerické/ strukturní chromozom. aberace

- 1) vyšetření karyotypu klasickou metodou pruhování**
- 2) metody molekulární cytogenetiky (FISH,...)**

Indikace k prenatální diagnostice:

- 1) těhotné s výskytem VVV / dědičných chorob**
- 2) těhotné s pozit. výsledkem prenatal. screening. testu**
- 3) těhotné s abnormal. nálezem na UZ**
- 4) těhotné od 35 let**

Možnosti gen. vyšetření

- **Neinvazivní prenatální diagnostika (vhodné pro screening)**

A) vyšetření biochemických markerů (alfa-fetoproteinu (AFP), choriového gonadotropinu (hCG), nekonjugovaného estriolu (uE))

B) UZ v určitých týdnech (6.,13.,20.,32.týden)

- **Invazivní prenatální diagnostika**

A) odběr choriových klků (10 – 13.týden gravidity)

B) amniocentéza (16. - 18. týden gravidity) = odběr vzorků plodové vody

C) kordocentéza (21. týden gravidity) = punkce pupečníku a odběr krve

D) fetoskopie (kvůli rizikům se již neprovádí)

- **Postnatální dg.** - vyšetření karyotypu z periferní krve (leukocyty) nebo kožních fibroblastů (vzácně)

Možnosti léčby



- **Příčinná léčba neexistuje** paliativní léčba
- Chirurgická léčba – limitovaná, např. VV srdce, rozštěpové vady... / 1.rok života přežívá 5-10% dětí/
- Léčba infekcí
- Farmakoterapie – např. laxativa / zácpy v důsledku sníženého svalového tonu/
- Krmení nasogastrickou sondou / hyperextenze hlavičky problémy s polykáním, GERD
- Je –li syndrom zjištěn u zárodku v děloze umělé přerušování těhotenství
- Zvýšené riziko výskytu syndromu i u dalších dětí prenatální diagnostika



Etické a právní aspekty

- V České Republice má při volbě diagnostických a preventivních postupů v těhotenství rozhodující slovo MATKA
- genetická KONZULTACE je DOBROVOLNÁ
- lékař je povinen poučit vhodným způsobem nemocného, popř. členy jeho rodiny, o povaze onemocnění a o potřebných výkonech
- zákon požaduje pro lékařské úkony tzv. poučený SOUHLAS pacienta- jde hlavně o INVAZIVNÍ METODY prenatálního vyšetření plodu a presymptomatickou diagnostiku DNA
- odmítá-li pacient doporučené vyšetření: vyžádá se negativní revers = písemné prohlášení pacienta, že ač o významu vyšetření byl informován, vyšetření neakceptuje
- svědčí-li pro umělé přerušování těhotenství GENETICKÉ DŮVODY(jako např.aj Edwardsův syndrom), lze uměle přerušit těhotenství nejpozději DO 24. TÝDNE gravidity

Pro zajímavost

- **Preimplantační dg.** - relativně nová, vysoce specializovaná metoda určená k identifikaci chromosomálních aberací či monogenně dědičných chorob a to ještě před implantací embrya do dělohy budoucí matky. Tuto metodu je tedy možné použít pouze v souvislosti s programem in vitro fertilizace (IVF) v rámci asistované reprodukce.
- Indikací k této metodě je velmi vysoké riziko vrozené chromosomální aberace či závažné monogenně dědičné choroby pro potomka příslušného páru. Dále jde o páry, zatížené dlouhodobě neúspěšnou léčbou neplodnosti (včetně neúspěšných IVF cyklů), opakovanými potraty apod. Současným trendem je spektrum indikací rozšiřovat

Zdroje

- <http://www.slideshare.net/guest7c00511/edwards-syndrome1>
- http://cs.wikipedia.org/wiki/Edwardsův_syndrom
- http://en.wikipedia.org/wiki/Edwards_syndrome
- http://www.wikiskripta.eu/index.php/Etick%C3%A9_a_pr%C3%A1vn%C3%AD_aspekty_l%C3%A9ka%C5%99sk%C3%A9_genetiky
- http://www.wikiskripta.eu/index.php/Prenat%C3%A1ln%C3%AD_diagnostika
- http://www.wikiskripta.eu/index.php/Indikace_chromozom%C3%A1ln%C3%ADho_vy%C5%A1et%C5%99gen%C3%AD