

Syndrom Patau

Pavol Rendek, Markéta Coudalová, Veronika Tomášková, Lucie Mořková,
Alžběta Moravová

Skupina 16 - pediatri

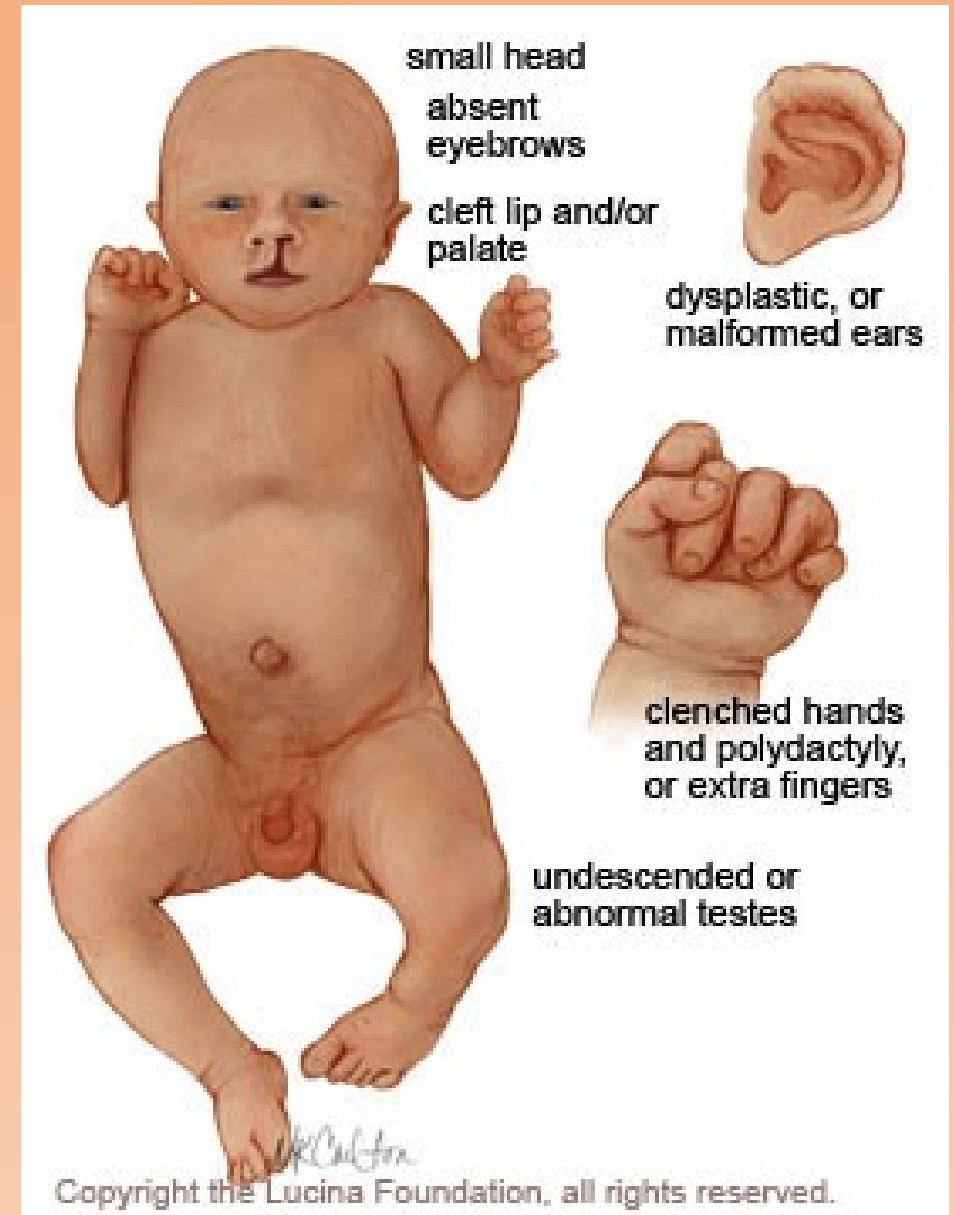
Syndrom Patau:

Klinické projevy

- **mentální retardace**
- **deformace hlavy a v obličeji:**
 - mikrocefalie
 - poruchy oka (hypertelorismus=oči blízko u sebe, anoftalmie, kyklopie)
 - rozštěpové vady
- **deformace končetin, obzvláště prstů**
 - polydaktylie, opičí rýha,
 - prominující tuber calcanei
- **vrozené srdeční vady**
- **kryptorchizmus**

Th. možnosti

Léčba je symptomatická. Operačně: vrozené srdeční vady, deformity v obličeji a na končetinách, rehabilitace a ergoterapie.



Syndrom Patau:

Genetický základ onemocnění

Numerická aberace:

trisomie 13. chromosomu

karyotyp: 47,XX,+13 / 47,XY,+13

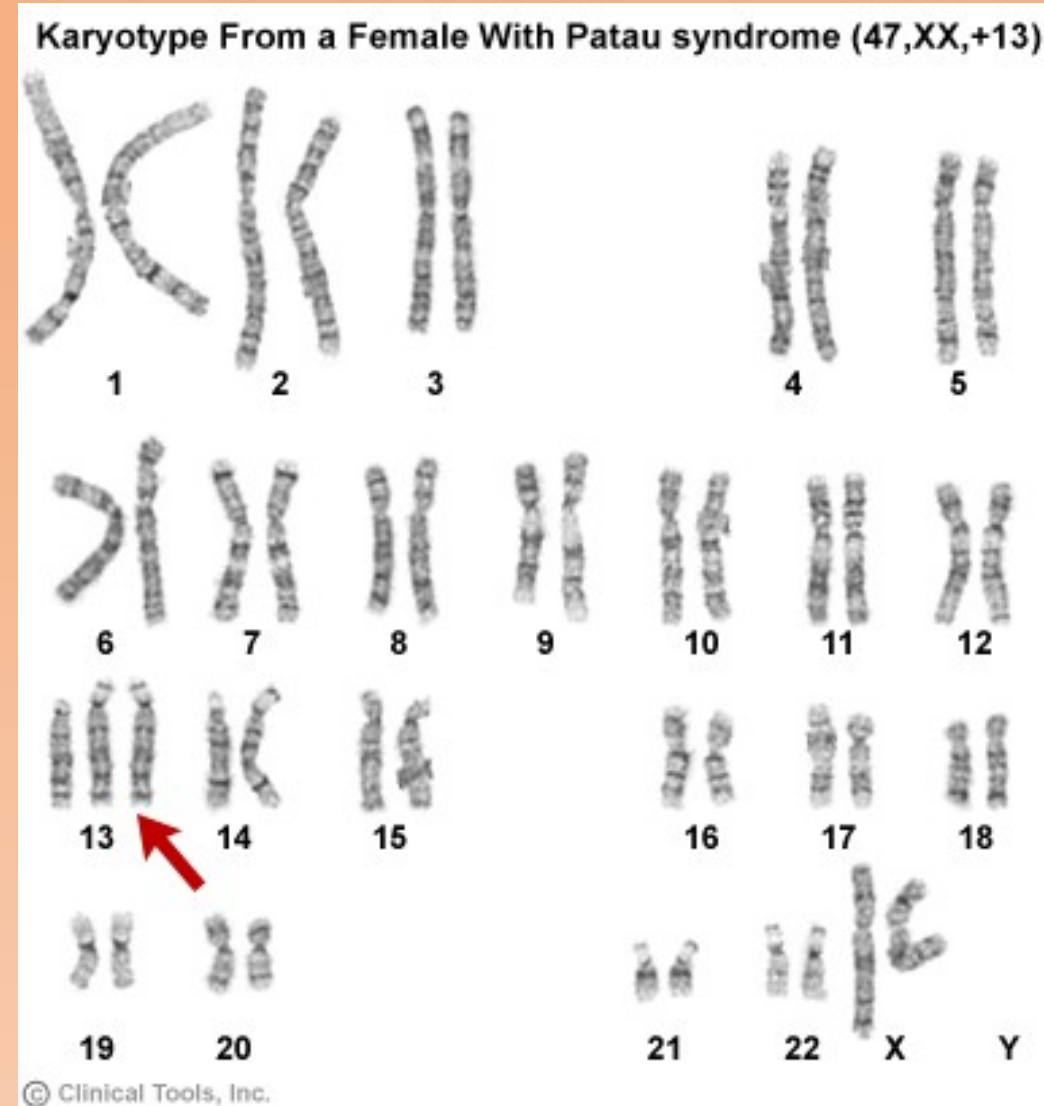
- Vzniká na základě nondisjunkce chromosomů při meióze prekurzorů gamet

Robertsonovská translokace:

46,XY(XX),t(13;14)

Mozaikový Patau sy:

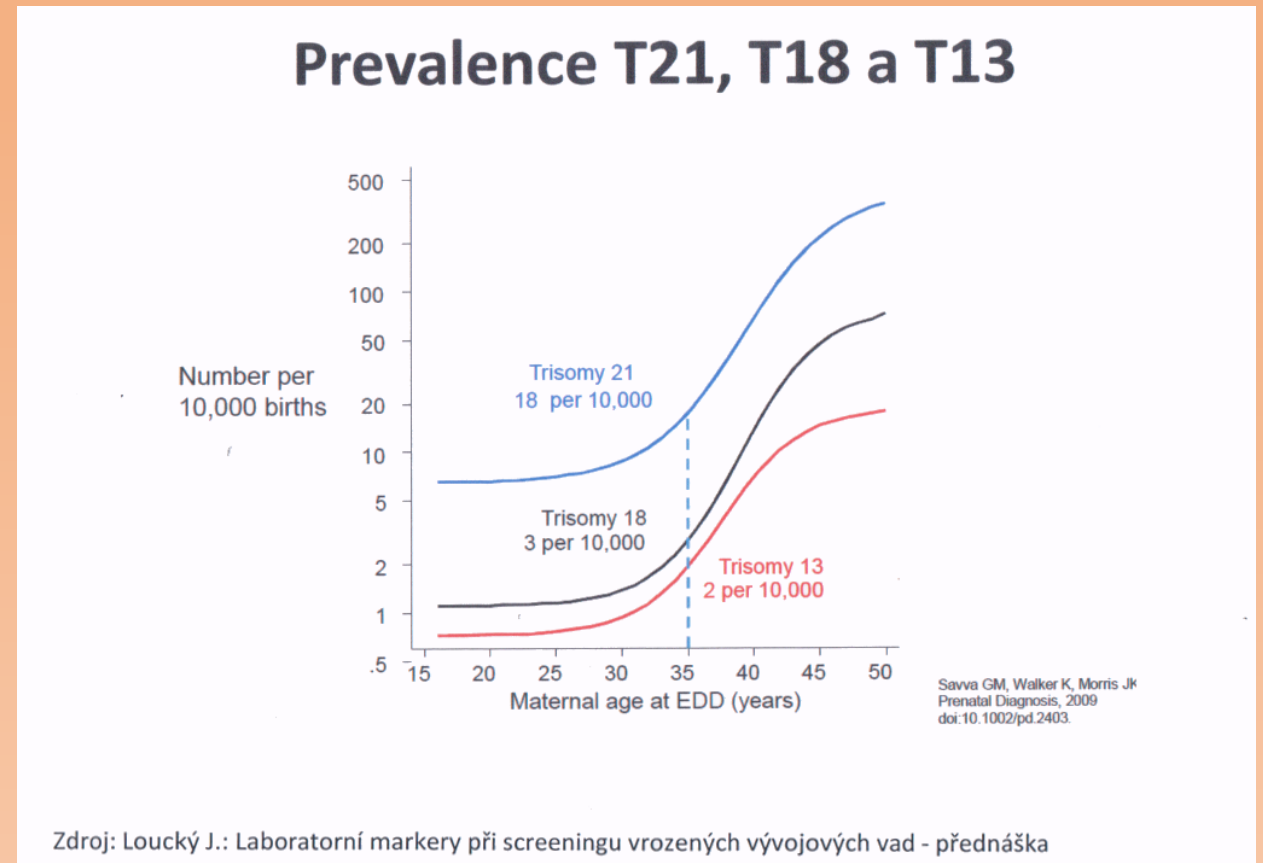
chybná mitóza buňky v embryonálním vývoji



Syndrom Patau:

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



Syndrom Patau:

Možnosti genetického vyšetření

- Typ vyšetření: stanovení **karyotypu** plodu (hledáme trisomii 13. chromozomu)
- Postnatálně – **odběr periferní žilní krve** dětí a dospělých
- Prenatálně- odběr plodové vody(**aminocentéza**), 16.-20.týden gravidity,
- Odběr pupečnickové krve (**kordocentéza**), po 20.týdnu gravidity
- **biopsie choriových klků** – časná (11.-13.týden gravidity) x pozdní (placentocentéza) -II., III trimestr

- **Nevyléčitelné**
- Trisomie 13.chromozomu je v každé buňce, **půlka dětí** narozených s Patauovým syndromem **umírá** v prvním měsíci života
- Je možná pouze **prenatální nebo preimplantační diagnostika** u rodičů v jejichž rodinách se Patauův syndrom objevil nebo matka porodila předchozí dítě s Patauovým syndromem – genetické poradenství

Syndrom Patau:

Prenatální Dg.

Prenatálně především při UZ vyšetření nález vývojových vad

Syndrom Patau:

Etické a právní aspekty vyplývající z genetického vyšetření

- **Nepříznivá Dg.:** v České republice je možné v souladu se Zákonem 66/1986 Sb. – **O umělém přerušení těhotenství**, těhotenství uměle ukončit z genetických důvodů, až do 24. týdne gravidity.
- V případě extrémně nepříznivé diagnózy (se životem neslučitelné onemocnění – např. anencefalie) umožňuje stejný zákon **uměle ukončit těhotenství kdykoliv** (i po 24. týdnu gravidity).

**Děkujeme za
pozornost!**