

EDWARDSŮV SYNDROM

Michaela Komlošová

F16070

ZÁKLADNÍ INFORMACE

- příčinou tohoto onemocnění je trisomie chromosomu 18
- karyotyp: 47, XX/XY, +18
- rozsah postižení závisí na počtu buněk, ve kterých je kopie tohoto chromosomu – existuje tzv. mozaiková forma (5% jedinců), kdy je kopie chromosomu pouze v některých tělních buňkách

PROJEVY

- velmi malá porodní váha
- mikrocephalie
- úzké oční štěrby, krátký krk, úzká ramena
- rozštěp patra, rtů
- vady srdce a ledvin
- sevřené pěsti, prsty se překrývají, může docházet k jejich srůst
- opožděný vývoj

- riziko vzniku se zvyšuje s vyšším věkem matky
- syndrom může být odhalen v 1. trimestru, kdy se provádí tzv. screening
- výskyt syndromu cca 1:5000 novorozenců
- častěji u žen
- 90% dětí umírá během prvního roku života

ZDROJE

- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>
- <https://www.modrykonik.cz/zdravi/edwardsuv-syndrom/>
- <https://emedicine.medscape.com/article/943463-overview>