

Patauův syndrom

Patauův syndrom je podmíněn karyotypem **47,XX,+13 nebo 47,XY,+13** (trizomie chromozomu 13).

Novorozenci se rodí s nízkou porodní váhou, mnohočetnými vývojovými vadami, zejména pak **vrozenými vývojovými vadami srdce, anomáliemi obratlů** a mikrocefalií. Charakteristická je těžká psychomotorická retardace. Postižení umírají většinou ještě v kojeneckém věku do **2 měsíců** života, 50 % během prvního měsíce. Četnost výskytu tohoto syndromu je **1/10 000** narozených, pravděpodobnost roste s věkem matky.

Klinický obraz

Pro Patauův syndrom jsou typické **mnohočetné závažné vývojové vady**. Prenatálně je typická růstová restrikce plodu, hydrops plodu. **Kraniofaciální dysmorfie**: hypotelorismus (oči blízko u sebe), mikroftalmie, anoftalmie (chybění očního bulbu), rozštěp patra a rtu, nízko posazené uši. **Vrozené srdeční vady**: defekt septa síní, defekt septa komor, otevřená Botallova dučeň. **Deformity skeletu**: abnormity fontanel, lebečních švů, pánve, postaxiální polydaktylie prstů rukou. **Abnormity CNS**: svalová hypotonie, křeče, těžká psychomotorická retardace.^[2]

Cytogenetický náález

Většina jedinců s Patauovým syndromem má v každé buňce **3 kopie** chromozomu 13, kvůli chybě v **nondisjunkci** (nejčastěji v rozdělení homologních chromozomů v I. meiotickém dělení). Ta vede u pohlavních buněk k zvýšenému počtu chromozomů. Nadpočetný genetický materiál narušuje průběh normálního vývoje a způsobuje charakteristické rysy trizomie 13. chromozomu. Malé procento jedinců je postiženo mozaikovou formou (kopii tohoto chromozomu mají pouze v některých tělních buňkách) či translokačním typem (extra kopie akrocentrického chromozomu 13 je fúzována k jinému akrocentrickému chromozomu).

Terapie a diagnostika

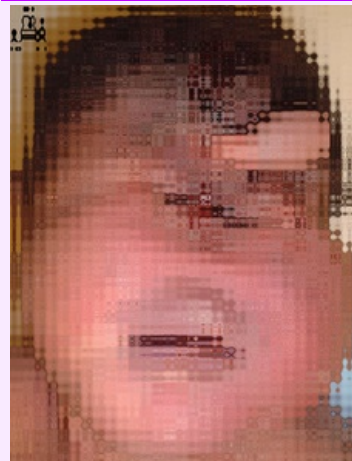
V současné době není možné Patauův syndrom kauzálně léčit. Léčba je zaměřena na řešení život ohrožujících problémů, vzhledem k závažné (infaustní) prognóze onemocnění jde velmi často jen o bazální terapii.

Díky prenatální diagnostice je možné velice významně snížit incidenci Patauova syndromu u narozených. Významná část prvotrimestrálního i druhotrimestrálního screeningu vrozených vad je zaměřená na odhalení zvýšeného rizika chromozomálních aberací – včetně Patauova syndromu. Pomocí **biochemických markerů** (zejména PAPP-A, hCG) a ultrazvukových markerů (nuchální translucence, přítomnost nosní kosti, délka stehenní kosti apod.) jsou v souvislosti s věkem matky (vyšší věk matky znamená vyšší populační riziko chromozomálních aberací) vytipoována těhotenství s vyšším rizikem Patauova syndromu (mluvíme o pozitivním screeningu). V tomto případě je doporučena konzultace u klinického genetika, který může nabídnout provedení některé z invazivních vyšetřovacích metod (amniocentéza, odběr choriových klků, kordocentéza) za účelem získání vzorku pro vyšetření karyotypu plodu. Dnes je již možná i tzv. rychlá diagnostika pomocí **QFPCR**. Trisomii 13 je dnes rovněž možné diagnostikovat i pomocí neinvazivních genetických testů prováděných z volné fetální DNA z krve matky (NIPT). V případě potvrzení trizomie 13 u plodu je těhotné nabídnuto umělé ukončení těhotenství.

Postnatální diagnostika je opět založena na ověření karyotypu narozeného dítěte cytogenetickým vyšetřením. Podezření na tento syndrom je zpravidla vysloveno na základě typického klinického obrazu.

Odkazy

Patauův syndrom



Typický fenotyp – gestační věk 37 2/7 týden, dítě s Patauův syndromem. Holoprosencefalie a kyklopie



Pro zobrazení obrázku v plném rozlišení klikněte na náhled a hledejte tuto ikonu.

Klinický obraz

rozštěpy rtu a patra, polydaktylie, anomálie obratlů, mnohočetné vady – srdce, ledvin, CNS, pohlavních orgánů, hluchota, anomálie ušních boltců, těžká psychomotorická retardace, mikrocefalie

Příčina

trizomie 13. chromozomu

Diagnostika

karyotyp

Incidence ve světě

1/8 000 – 1/15 000 ^[1]

Prognóza

úmrtí obvykle do 2 měsíců života, 50 % v průběhu prvního měsíce

Klasifikace a odkazy

MKN-10

Q91.4 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q91.4>) meiotická nondisjunkce, Q91.5 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q91.5>) mozaika, Q91.6 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q91.6>) translokace, Q91.7

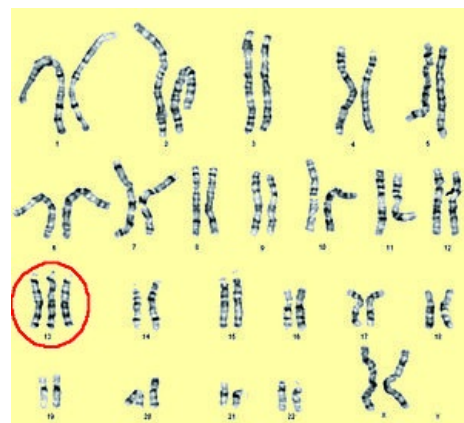
Související články

- Chromozomální abnormality
- Numerické chromozomální abnormality
- Syndromy podmíněné aneuploidii autozomů
 - Downův syndrom
 - Edwardsův syndrom

Zdroj

1. ORPHANET,. *Trisomy 13* [online]. [cit. 2015-12-16]. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&data_id=337>.

	(https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q91.7) Patauův syndrom NS
MeSH ID	C536305 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C536305)
orphanet	ORPHA3378 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&data_id=337)
MedlinePlus	001660 (https://medlineplus.gov/ency/article/001660.htm)
Medscape	947706 (https://emedicine.medscape.com/article/947706-overview)



Trizomie chromozomu 13

- Ing=EN&data_id=337,&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=patau-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Trisomy-13&title=Trisomy-13&search=Disease_Search_Simple>.
2. Genetic and Rare Diseases Information Center. *Trisomy 13* [online]. [cit. 2020-11-07]. <<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7341/trisomy-13>>.
- GHR, Genetics Home Reference. *Trisomy 13* [online]. [cit. 2017-08-05]. <<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13#diagnosis>>.
 - NHS UK, National Health Service. *Edwards' syndrome (trisomy 18)* [online]. [cit. 2017-08-05]. <<https://www.nhs.uk/conditions/patau-syndrome/>>.
 - ŠTEFÁNEK, Jiří. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK* [online]. [cit. 2009]. <<https://www.stefajir.cz/>>.