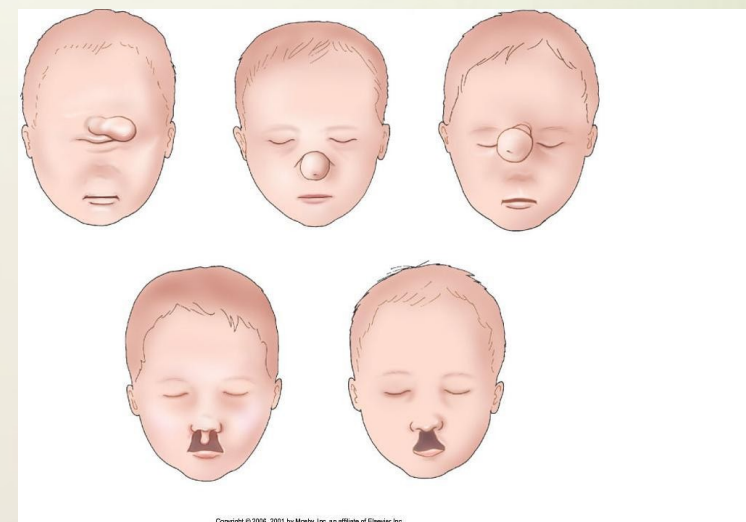


Patauův syndrom

Zuzana Krejčí

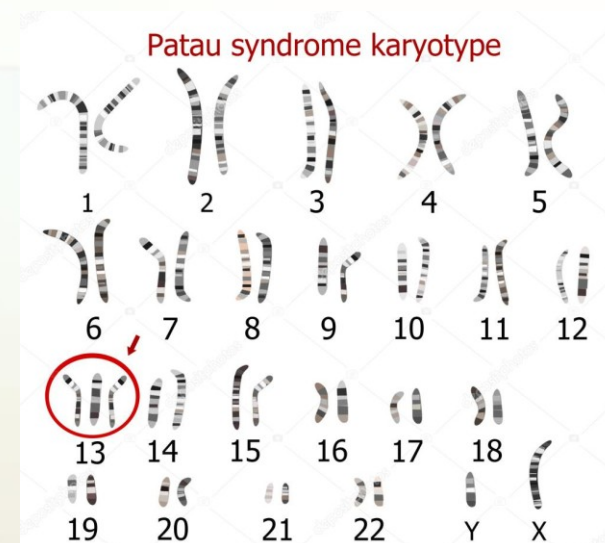
Charakteristika a příznaky

- podmíněn karyotypem **47, XX+13** nebo **47, XY +13** (trisomie 13. chromozomu)
- novorozenci s nízkou porodní váhou, mnohočetnými vývojovými vadami: **VVV srdce, ledvin, mozku, pohlavních orgánů**
- typické rozštěpy rtu a patra, mikrocefalie, anomálie obratlů, polydaktylie, hypotonie, hluchota a anomálie ušních boltců
- těžká **mentální retardace**
- postižení umírají většinou ještě v kojeneckém věku do 2 měsíců života
- četnost výskytu tohoto syndromu je 1/10000 narozených, pravděpodobnost roste s věkem matky.



Etiologie a cytogenetický nále

- volná trisomie 13 se vyskytuje v přibližně 75% případů
- ve 20% případů je trisomie 13 spojena s Robertsonovou translokací - nadpočetný chromozóm 13 je připojen k jinému akrocentrickému chromozómu (13, 14, 15, 21 nebo 22)
- vzácně je syndrom způsoben vzájemnou translokací mezi chromozomem 13 a neakrocentrickým chromozomem
- malé procento jedinců je postiženo **mozaikovou formou** (kopii tohoto chromozomu mají pouze v některých tělních buňkách)



Diagnostika a prevence

- v současnosti není možné Patauův syndrom kauzálně léčit
- prvotrimestrální i druhotrimestrální screening vrozených vad může odhalit zvýšené riziko chromozomálních aberací
- nejdůležitějším rizikovým faktorem je věk matky (ženám není doporučováno mít dítě ve vyšším věku, tzn. po 35 letech)
- ve druhém trimestru se provádí **biochemický screening** (odběr krve matky na stanovení tří parametrů)
- v 16. týdnu těhotenství se v séru matky vyšetřuje **AFP** (alfafetoprotein), **E3** (konjugovaný estradiol), **hcg** (lidský choriový gonadotropin)
- pokud jsou tyto markery v nepořádku, provádí se **amniocentéza**, odběr plodové vody
- z plodové vody se vyšetřuje karyotyp (vyšetření chromozomů) plodu a AFP v plodové vodě
- biochemický screening je doplněn **sonografickým vyšetřením**
- v případě potvrzení trisomie 13 u plodu je těhotné nabídnuto umělé ukončení těhotenství

Zdroje

- http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=3378
- https://www.wikiskripta.eu/w/Patau%C5%AFv_syndrom
- <http://syndromepictures.com/wp-content/uploads/2011/10/Patau-syndrome.jpg>
- <https://i.pinimg.com/originals/cb/6d/29/cb6d291f3bf0d92c6d6a1396e6ba6728.jpg>