



ACADEMY 03. 12. 2015

Patauův syndrom

Jak již bylo naznačeno, Patauův syndrom je onemocnění, kdy se narodí jedinec se třemi chromozomy 13 místo pouhých dvou. Ke vzniku třech chromozomů...

Patauův syndrom patří společně s [Down](#) a [Edwardsovým](#) syndromem do skupiny tzv. trisomických syndromů, proto se někdy pro jeho označení používá trisomie 13. chromozomu a setkat se můžeme také s anglickým názvem Patau syndrome. Slovo syndrom neznamena onemocnění jako takové, ale jde o pojem označující seskupení několika typických příznaků pro dané onemocnění. Patauův syndrom je tedy jako všechny syndromy typický tím, že se u všech nemocných jedinců projevuje stejným nebo podobným komplexem několika symptomů neboli příznaků, které jsou typické pro toto postižení. Podle těchto příznaků je pak někdy možné onemocnění identifikovat.

Trisomie 13. chromozomu byla poprvé zaznamenána Thomasem Bartholinim v roce 1657. Tehdy popsal typické příznaky spojené s tímto syndromem, o podstatě chromozomové ale ještě neměl ani ponětí. Tu objasnil až lékař Klaus Patau v roce 1960, po kterém je syndrom také pojmenován. Obecně jsou trisomické syndromy neslučitelné se životem, **Patauův syndrom** ale společně s Down a Edwards syndromem životaschopnost nese. Syndrom postihuje jak muže, tak ženy a vyskytuje asi u jednoho na 10000 zdravých osob. Odhaduje se ale, že se Patauův syndrom vyskytuje mnohem častěji, ale jelikož dochází ke ztrátě plodu ještě v průběhu těhotenství, není výskyt statisticky zaznamenán.

Téměř každá buňka lidského těla je vybavena buněčným jádrem, v němž se nachází genetická výbava člověka, což jsou **chromozomy a DNA**. Běžně má zdravý člověk v každém buněčném jádře **23 párů chromozomů**, čili 46 celkem. Polovina pochází od matky a druhá polovina od otce. Jednotlivé geny chromozomů jsou nositeli všech dědičných znaků jako je barva očí, vlasů, temperament, talent pro určité činnosti, výška postavy či predispozice pro některá onemocnění. Patauův syndrom je pak

onemocněním, kdy se narodí jedinec s tzv. trizomií 13. chromozomu, to znamená, že nemá pár-dva chromozomy 13, ale **tři tyto chromozomy** (celkový počet všech chromozomů v buňce není 46, ale 47). To s sebou pak nese řadu typických znaků a většinou problémů.

Patauův syndrom - příčiny vzniku

Jak již bylo naznačeno, **Patauův syndrom** je onemocnění, kdy se narodí jedinec se třemi chromozomy 13 místo pouhých dvou. Ke vzniku třech chromozomů místo dvou dochází několika způsoby. Jedním z nich je tzv. nondisjunkce, která je nejčastější formou vzniku (95%), výsledkem nondisjunkce jsou náhodně vzniklé tři samostatné plnohodnotné chromozomy 13. Další možností je translokace, kdy se nadbytečný 13. chromozom připojuje k jinému a to díky chromozomální poruše u jednoho z rodičů. Třetí možností je mozaika (neboli mozaicismus), kdy ke vzniku trizomie dochází až při dělení buněk po splnutí vajíčka a spermie, kdy se pak v těle vyskytují některé buňky s 46 a některé s 47 chromozomy (v předchozích dvou typech všechny buňky těla obsahují vždy 47 chromozomů). Poslední dvě možnosti, jsou méně časté (4 a 1%).

Všechny tři formy jsou poměrně **složité genetické procesy**, kdy se spojují chromozomy rodičů při splnutí vajíčka a spermie, chromozomy předávají svému potomkovi a při tomto procesu dochází k poruše s konečným výsledkem tří 13 chromozomů (velmi zřídka k poruše dojde až po splnutí vajíčka a spermie při dělení buněk nového jedince). Patauův syndrom se vyskytuje celosvětově přibližně u jednoho z 10000 nově narozených dětí. Díky velmi kvalitní prenatální diagnostice vad především ve vyspělých zemích ubývá. Onemocnění se vyskytuje ve všech zemích, u všech národností a ve všech etnických skupinách či sociálně ekonomických třídách. Podstata poruchy známá tedy je, ale přesná příčina vzniku bohužel stále ne. Patauův syndrom je čistě náhodný jev. Budoucí rodiče dosud vznik syndromu nemohou před ani v průběhu těhotenství nějak ovlivnit. Statisticky bylo zjištěno, že se **Patauův syndrom zvýšeně vyskytuje u rodičů vyššího věku**, a to u matek starších 35 let a u otců nad 50 let.



Patauův syndrom - příznaky a průběh

Celosvětově se vyskytuje mnohem méně jedinců s Patauovým syndromem nežli s Downovým a to proto, že má syndrom mnohem vážnější projevy a postižení jedinci velmi často umírají ve velmi raném věku. Ve většině případů dochází k **potratu postiženého plodu samovolně**. Průměrná doba přežití je pouhých několik měsíců a až polovina umírá již v prvních dnech života. Patauův syndrom se projevuje malou velikostí hlavy, holoproencefalií, kdy není mozek rozdělen na dvě polokoule, ale jde jen o jednu velkou masu. Mikrooftalmie, což je malá velikost očí, je také typická a velmi často oči chybí (anoftalmie) úplně. Možná je také tzv. kyklopie, kdy je přítomné pouze **jedno centrálně uložené oko**.

K dalším poruchám patří **rozštěpové vady**, malá dolní čelist, vyskytují se nadbytečné prsty (polydaktylie), chodidla bývají ve tvaru houpacího křesla. U chlapců je typický kryptorchismus (nesestouplá varlata). Jako u všech trizomií se také Patauův syndrom projevuje různými srdečními vadami. Objevují se **vážné malformace** dalších vnitřních orgánů jako jsou ledviny, sluchové ústrojí či kosti. Vysoká úmrtnost u Patauova syndromu je dána závažností postižení srdce a mozku a dalších orgánů. Při rozštěpových vadách dochází k potížím při krmení novorozence (častěji dochází k aspiraci-vdechnutí stravy).

Patauův syndrom se také projevuje výraznou deformací hlavy a obličeje a zaostáváním psychomotorického vývoje. V případě translokačních forem s částečnou trizomií nebo mozaikových

forem trizomie 13. chromozomu může být postižení méně výrazné s delší prognózou pro život.

Diagnostika Patauova syndromu

V minulosti byla jedinou možnou diagnostikou srovnání dětí s Patauovým syndromem podle jejich typických znaků. Dnes existuje několik metod, které spolehlivě odhalí **aberace chromozomů** (poruchy stavby a počtu chromozomů). Nejen že metody jsou schopné odhalit syndrom u narozených dětí, ale možné je diagnostikovat postižení ještě prenatálně či v některých případech je možné posoudit riziko u rodičů ještě před samotným splozením jedince. V diagnostice se tedy využívají různé metody a genetické testy.

U rizikových párů, které například již v minulosti měli dítě s Patauovým syndromem, je možné provést genetické vyšetření obou rodičů. Pravděpodobnost, že se rodičům narodí další potomek s tímto syndromem, je ale velmi nízká, pohybuje se podle odhadů asi jen kolem 1%.

Dalším stupněm vyšetřování je **testování buněk plodu těhotné matky**. V minulosti se nejčastěji prováděl odběr plodové vody nebo choriových klků či odběr pupečnickové krve, kdy se získaly buňky plodu, které se následovně vyšetřily a zjistil se počet a stavba chromozomů. Odběr plodové vody a choriových klků s sebou nese riziko úmrtí plodu či poškození matky, proto se postupně vyvíjel tzv. Harmony test nebo Materni test americké firmy (vzorky se zasílají do USA), kdy bylo zjištěno, že v krvi matky kolují buňky plodu, takže je možné genetické vyšetření provést pouze odběrem krve matky. Tento test je ale finančně náročný a nepatří mezi testy běžně prováděné jako **prenatální diagnostika**. Součástí prenatální diagnostiky rutinně prováděné u všech těhotných žen ale je odběr mateřské krve (triple test), ze které se zjišťuje hladina hormonů a dalších látek, které by mohly mít vliv v přítomnosti syndromu. Dále se pravidelně provádí ultrazvukové vyšetření plodu. Pokud po těchto vyšetřeních existuje zvýšené riziko a pochybnosti, je nutná genetická konzultace a úvahy o dalším vyšetřování pro upřesnění diagnózy. V případě positivity Materni nebo Harmony testu nám naprostou jistotu o přítomnosti Patauova syndromu dá až odběr plodové vody či choriových klků.

Patauův syndrom a jeho léčba

Jelikož je Patauův syndrom **genetická vrozená vada**, sama o sobě se léčit nedá. Základem je prevence syndromu a včasná diagnostika. V případě vrozených srdečních vad je možné se pokusit o jejich korekci, důležité jsou pravidelné návštěvy u lékařů různých oborů. Přes veškerou péči lékařů se ale osoby s Patauovým syndromem dožívají v průměru jen několika měsíců. Mozek dítěte bývá natolik postižen, že dítě umírá na dechovou zástavu nebo v případě srdečních vad pak na zástavu srdce.

Prevence vzniku Patauova syndromu

Pokud již dojde k narození dítěte s Patauovým syndromem, není možné dělat vůbec nic. V případě syndromu je jedinou možnou prevencí předcházet narození dětí s tímto syndromem, což často bývá pro mnohé rodiče neetické, nelidské či proti náboženskému vyznání, proto se stále i v pokrokových zemích rodí děti postižené tímto syndromem i přes vysoce vyvinutou diagnostiku. Prevencí tedy je včasná diagnostika postiženého plodu a případné **ukončení těhotenství**. Další možnou prevencí vzniku je plánování těhotenství co možná nejdříve, protože bylo statisticky zjištěno, že se u matek starších 35 let a otců nad 50 let syndrom objevuje několikanásobně častěji než u mladších rodičů.