

Letální syndromy v pediatrii – tři příběhy trizomie 18

MUDr. Michaela Ducháčková¹, doc. MUDr. Jan Pavlíček, Ph.D.^{1,2,3}, MUDr. Eva Pavlíčková⁴,
MUDr. Markéta Nowaková, MBA^{1,2}, MUDr. Bořek Trávníček, MBA^{1,2}, Mgr. Iva Kuzníková, Ph.D.⁵,
Bc. Tereza Broďáková⁵

¹Klinika dětského lékařství, Fakultní nemocnice Ostrava

²Lékařská fakulta, Ostravská univerzita, Ostrava

³Centrum biomedicínského výzkumu, FN Hradec Králové

⁴Mobilní hospic Ondrášek, Ostrava

⁵Centrum provázení, Klinika dětského lékařství, Fakultní nemocnice Ostrava

Edwardsův syndrom je významnou genetickou abnormitou s nepříznivou prognózou. Má vysokou míru prenatalní detekce, která významně ovlivňuje jeho výskyt v populaci narozených dětí. Postnatálně jsou dominující orgánovou patologií srdeční vady, klinicky jsou tyto pacienti vždy psychomotoricky opoždění a mají výživové problémy. Přes vysoké procento časných letalít někteří pacienti přežijí jeden rok věku a je nutné pro ně nastavit celkovou péči. Tato je možná, včetně intervencí a řešení orgánových abnormalit. Pro tyto děti jsou výhodné koncepty komplexní nebo paliativní péče.

Klíčová slova: Edwardsův syndrom, trizomie 18, srdeční vada, mnohočetné anomálie.

Lethal syndromes in pediatrics – three cases of trisomy 18

Edwards syndrome is a significant genetic abnormality with an unfavorable prognosis. It has a high rate of prenatal detection, which significantly affects its occurrence in the pediatric population. Postnatally, the dominant organ pathology is heart defects, clinically these patients always present with psychomotor impairment and failure to thrive. Despite the high percentage of early lethality, some patients may live longer than one year, and it is, therefore, to set up complex care for them. This care is available, including the management of organ pathologies. Complex or palliative care concepts are of considerable benefit in these children.

Key words: Edwards syndrome, trisomy 18, heart defect, multiple anomalies.

Úvod

Edwardsův syndrom (ES) patří mezi numerické chromozomální abnormality, u kterých se vyskytuje nadbytečný chromozom. Jde o trizomii 18. chromozomu, většinou se vyskytuje v plné formě, jsou ale možné i mozaikové formy nebo parciální trizomie dlouhého raménka chromozomu 18. Poprvé byl tento syndrom popsán Edwardsem a Smithem v roce 1960, od této doby je dobře prostudován, pacienti mají charakteristické fenotypové známky: nízký

vzrůst, typickou dysmorfii tváře, opožděný psychomotorický vývoj a orgánové anomálie (1–3).

Incidence je závislá na kvalitě prenatalní diagnostiky, ES má vysokou četnost intrauterinních úmrtí a vysokou četnost počtu ukončených gravidit z rozhodnutí rodičů při prenatalně identifikovaném postižení plodu. Uváděné rozmezí celkové incidence je 1:2 500 až 1:10 000, v České republice (ČR) je incidence stanovena na 4 případy na 10 000 živě narozených (4–7).

Z klinického pohledu je důležité, že u této trizomie je dobře znám prenatalní i postnatální fenotyp postižených plodů a dětí. Prenatální detekce ES je dobře propracována a závisí na provedení biochemického vyšetření z krve matky, hodnocení věku matky a identifikaci orgánových odchylek při ultrazvukovém vyšetření plodu (8). Definitivní diagnóza je pak potvrzena karyotypizací plodu vyšetřením choriových klků nebo amniocentézou. Postnatální fenotyp je charakteristický,

doc. MUDr. Jan Pavlíček, Ph.D.

Klinika dětského lékařství, Fakultní nemocnice Ostrava

jan.pavlicek@fno.cz

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2023;24(2):111-115

Článek přijat redakcí: 6. 2. 2023

Článek přijat k publikaci: 18. 2. 2023