

přežívajících dětí měla být zavedena vždy. Ve vyšším věku bychom měli doporučit ergoterapii, logopedii, zraková cvičení (24).

Dle vývoje klinického stavu je možné pacientům s ES nabídnout paliativní a hospicovou péči (25, 26). Tento typ péče prodělává v současnosti velký vývoj a názory o poskytování této péče se postupně mění (27, 28). Paliativní týmy a Centra provázení přináší významné zlepšení péče o pacienty s nepříznivou diagnózou. Vyjma lékařské a ošetrovatelské pomoci tyto týmy mají podpůrnou, informativní a organizační funkci. Pomáhají rodině se zásadními medicínskými i etickými otázkami, se zvažováním intervencí, napomáhají vytváření shody mezi lékaři a rodiči. Rodinám je k dispozici lékař, zdravotní sestra, psycholog a sociální pracovníce. Rodinám narozených dětí v uvedených kazuistikách byla

tato péče nabídnuta, obě rodiny tuto pomoc přijaly. Paliativní péči v České republice čeká další vývoj, sestavována je národní koncepce péče o děti a dospívající se závažnou život limitující a ohrožující diagnózou, včetně péče o jejich rodiny (29). V oblasti paliativní péče dnes existuje obrovské množství výzkumů a publikací zaměřených na plány a vzorce péče, kvalitu života pacientů, rodiny a sourozenců, management bolesti (30–32). Vyjma vlastní paliativní péče existuje řada modelů popisujících fungování multidisciplinárních týmů v péči o tyto typy pacientů a jejich rodin. Nejblíže model, který se jeví vyhovující pro tento typ pacientů, je péče typu FCC – Family centered care. Jde o model, který je zaměřený na péči soustředěnou na celou rodinu (33–34). Tato forma péče se jeví jako vysoce vhodná pro pacienty s nevléčitel-

nými onemocněními, včetně genetických postižení.

Závěr

Edwardsův syndrom je významnou genetickou abnormitou s nepříznivou prognózou. Prenatální i postnatální fenotyp tohoto onemocnění je dobře popsán. Má vysokou míru prenatální 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 časné letality, někteří pacienti přežijí jeden rok věku a je nutné pro ně nastavit celkovou péči. Tato je možná, včetně intervencí a řešení orgánových patologií. Pro tyto děti jsou výhodné koncepty komplexní nebo paliativní péče.

LITERATURA

- Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, et al. A new trisomic syndrome. *Lancet*. 1960;275(7128):787-790.
- Smith DW, Patau K, Therman E, et al. A new autosomal trisomy syndrome: multiple congenital anomalies caused by an extra chromosome. *J Pediatr*. 1960;57(3):338-345.
- Cereda A, Carey JC. The trisomy 18 syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2012;7(1):81.
- Rasmussen SA, Wong LYC, Yang Q, et al. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003;111(4):777-784.
- Irving C, Richmond S, Wren C, et al. Changes in fetal prevalence and outcome for trisomies 13 and 18: a population-based study over 23 years. *J Matern-Fetal Neo M*. 2011;24(1):137-141.
- Gregor V, Šípek A, Šípek Jr A, et al. Prenatální diagnostika chromozomálních aberací Česká republika: 1994–2007. *Čes Gynek*. 2009;74(1):44-54.
- Šípek A, Gregor V, Horáček J, et al. Prevalence vybraných vrožených vad v České republice: vývojové vady ledvin, srdce a vrožené chromozomové aberace. *Epidemiol Mikrobiol Imunol*. 2013;62(3):112-128.
- Yamanaka M, Setoyama T, Igarashi Y, et al. Pregnancy outcome of fetuses with trisomy 18 identified by prenatal sonography and chromosomal analysis in a perinatal center. *Am J Med Genet A*. 2006;140(11):1177-1182.
- Nelson KE, Hexem KR, Feudtner C. Inpatient hospital care of children with trisomy 3 and trisomy 18 in the United States. *Pediatrics*. 2012;129:869-876.
- Maeda J, Yamagishi H, Furutani Y, et al. The impact of cardiac surgery in patients with trisomy 18 and trisomy 13 in Japan. *Am J Med Genet A*. 2011;155:2641-2646.
- Kroes I, Janssens S, Defoort P. Ultrasound features in trisomy 13 (Patau syndrome) and trisomy 18 (Edwards syndrome) in a consecutive series of 47 cases. *Facts Views Vis Obgyn*. 2014;6(4):245-249.
- Bruns DA, Martinez A. An analysis of cardiac defects and surgical interventions in 84 cases with full trisomy 18. *Am J Med Genet A*. 2016;170(2):337-343.
- Rasmussen SA, Wong LYC, Yang Q, et al. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003;111(4):777-784.
- Vendola C, Canfield M, Daiger SP, et al. Survival of Texas infants born with trisomies 21, 18, and 13. *Am J Med Genet A*. 2010;152:360-366.
- Goel N, Morris JK, Tucker D, et al. Trisomy 13 and 18 – Prevalence and mortality – A multi-registry population based analysis. *Am J Med Genet A*. 2019;179(12):2382-2392.
- Fenton LJ. Trisomy 18 and 13: quality of life: treading “softly”. *Am J Med Genet A*. 2011;155:1527-1528.
- Carey JC. Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. *Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes*. 2021;937-956.
- Haug S, Goldstein M, Cummins D, et al. Using Patient-Centered Care After a Prenatal Diagnosis of Trisomy 18 or Trisomy 13: A Review. *JAMA Pediatr*. 2017;171(4):382-387.
- McGraw MP, Perlman JM. Attitudes of neonatologists toward delivery room management of confirmed trisomy 18: potential factors influencing a changing dynamic. *Pediatrics*. 2008;121(6):1106-1110.
- Janvier A, Farlow B, Barrington KJ. Parental hopes, interventions, and survival of neonates with trisomy 13 and trisomy 18. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2016;172(3):279-287.
- Maeda J, Yamagishi H, Furutani Y, et al. The impact of cardiac surgery in patients with trisomy 18 and trisomy 13 in Japan. *Am J Med Genet A*. 2011;155:2641-2646.
- Bruns DA, Campbell E. Twenty-two long-term survivors with full trisomy 18: Presenting and current medical conditions. *Am J Med Genet Part A*. 2014;164:610-619.
- Fick TA, Sexson Tejtel SK. Trisomy 18 Trends over the Last 20 Years. *J Pediatr*. 2021;239:206-211.
- Raczkowski JW, Daniyszewska B, Paradecka A. Edwards syndrome in a 6-year old girl. *Neuroendocrinol Lett*. 2010;31(1):43-46.
- Silva C, Ferreira MC, Saraiva J, et al. Trisomy 18 when the diagnosis is compatible with life. *Eur J Pediatr*. 2022;181(7):2809-2819.
- Catlin A. Transition from curative efforts to purely palliative care for neonates: does physiology matter? *Adv Neonatal Care*. 2011;11(3):216-222.
- Silberberg A, Robetto J, Grimaux G, et al. Ethical issues about the paradigm shift in the treatment of children with trisomy 18. *Eur J Pediatr*. 2020;179(3):493-497.
- Mullin J, Wolfe J, Bluebond-Langner M, et al. Experiences of children with trisomy 18 referred to pediatric palliative care services on two continents. *Am J Med Genet Part A*. 2019;179(6):903-907.
- Koncepcie péče o děti a dospívající se závažnou život limitující a ohrožující diagnózou a jejich rodiny. Available from: <https://www.paliativnimedicina.cz/koncepcie-pece-o-deti-a-dospivajici-se-zavaznou-zivot-limitujici-a-ohrozujici-diagnozou-a-jejich-rodiny/>.
- DeCoursey DD, Silverman M, Oladunjoye A, et al. Patterns of Care at the End of Life for Children and Young Adults with Life-Threatening Complex Chronic Conditions. *J Pediatr*. 2018;193:196-203.e2.
- Bösch A, Wager J, Zernikow B, et al. Life-Limiting Conditions at a University Pediatric Tertiary Care Center: A Cross-Sectional Study. *J Palliat Med*. 2018;21(2):169-176.
- Taylor J, Aldridge J. Exploring the rewards and challenges of paediatric palliative care work – a qualitative study of a multi-disciplinary children's hospice care team. *BMC Palliat Care*. 2017;16(1):73.
- Kokorelias KM, Gignac MA, Naglie G, Cameron JI. Towards a universal model of family centered care: a scoping review. *BMC Health Serv Res*. 2019;19(1):564.
- Almasri NA, An M, Palisano RJ. Parents' perception of receiving family-centered care for their children with physical disabilities: a meta-analysis. *Physi Occup Ther Pediatr*. 2018;38(4):427-443.