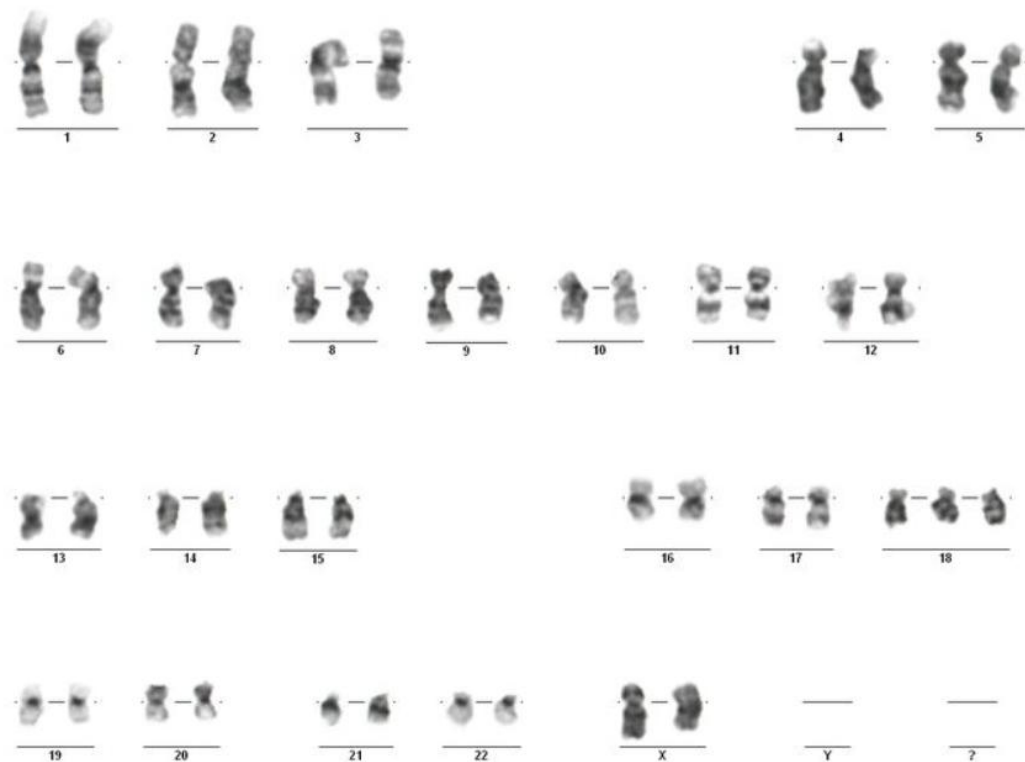




Edwardsův Syndrom:

Formy Edwardsova Syndromu

chyba v **nondisjunkci** (v rozdělení homologních chromozomů v I. meiotickém dělení)



Úplná trizomie 18

Všechny buňky mají chromozom 18 navíc.

Mozaiková trizomie 18

Některé buňky mají chromozom 18 navíc (5 %).

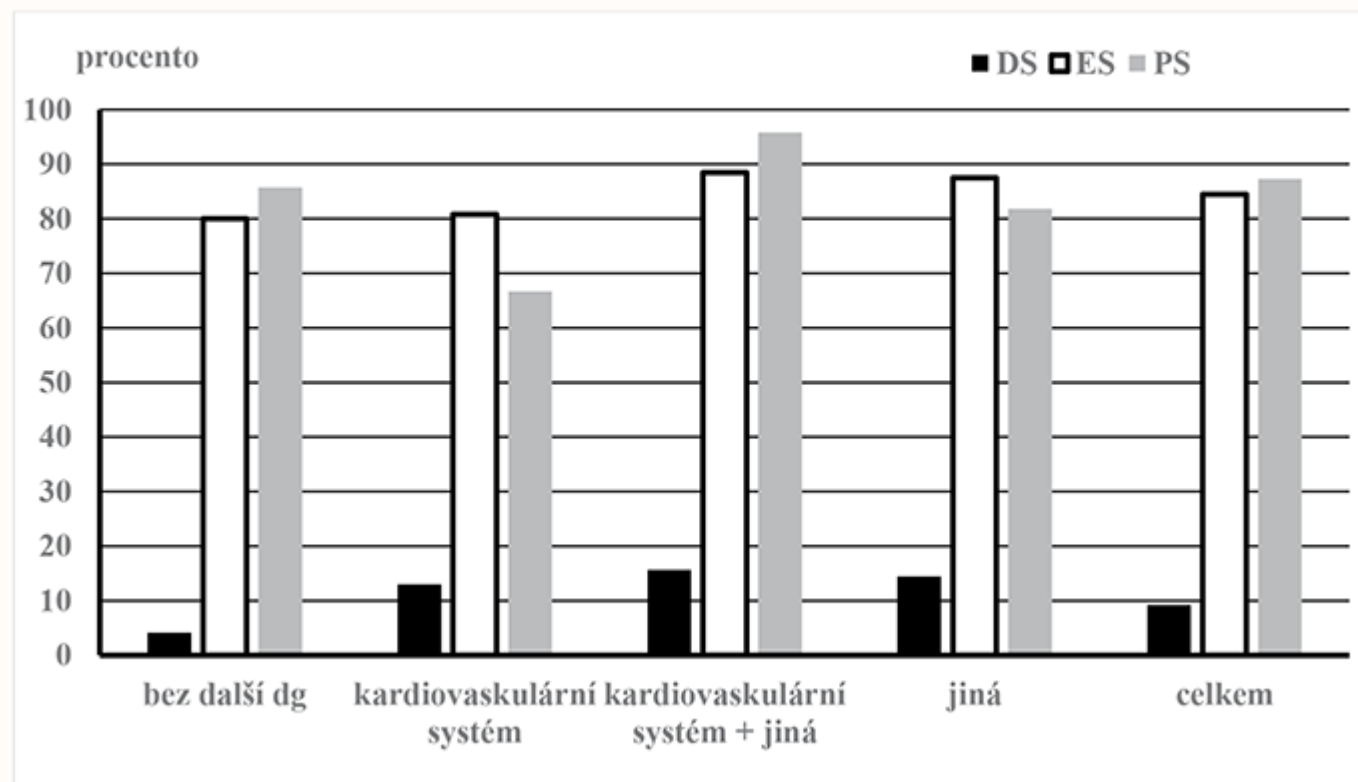
Parciální trizomie 18

Pouze část chromozomu 18 navíc (dlouhé raménko).

Incidence Edwardsova Syndromu

- Výskyt: 1 z 5000 živě narozených dětí
- Nejčastější trisomie po Downově syndromu
- 50 % zemře v děloze
- 90 % umírá do dvanácti měsíců

Graf 5 Úmrtí během 1. roku života – Downův, Edwardsův a Patauův syndrom



Příznaky Edwardsova Syndromu



Malformace lebky

Výrazná týlní prominence.



Renální abnormality

Cysty na ledvinách.



Srdeční vady

Defekty komorového septa (VSD).



Opožděný vývoj

Poškození kognitivních funkcí.

Diagnostika a Vyšetření

1

Prenatální screening

Kombinovaný test v 1. trimestru. Zvýšené riziko chromozomálních aberací

2

Amniocentéza / kordocentéza

Odběr plodové vody/krve z pupečnickové vény.

3

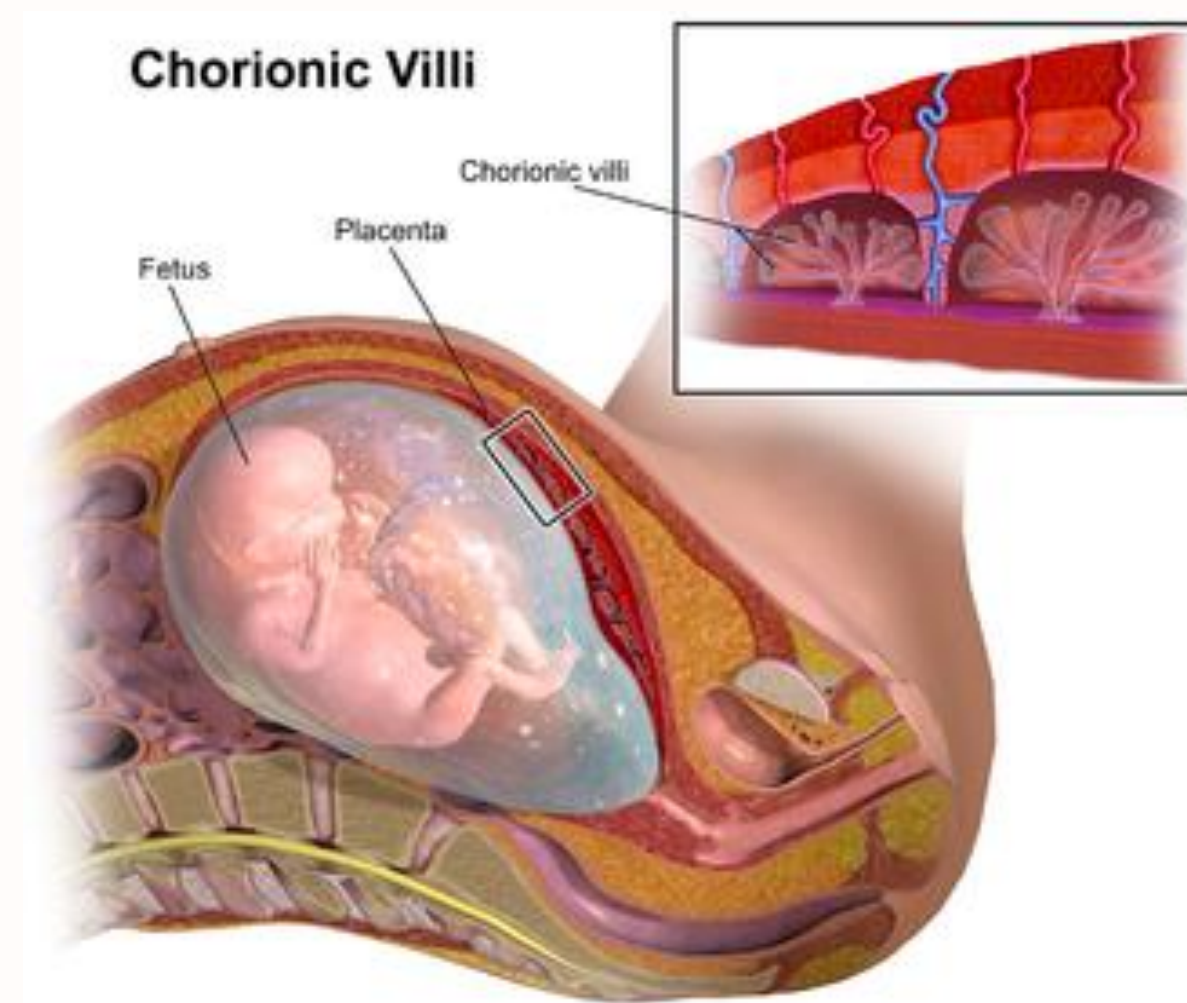
CVS

Biopsie choriových klků.

4

Postnatální vyšetření

Karyotypizace.



Hypotézy Vzniku Edwardsova Syndromu

1

Nondisjunkce

Při meióze.

2

Věk matky

Vyšší riziko.

3

Genetické faktory

Dosud ne zcela objasněné.

