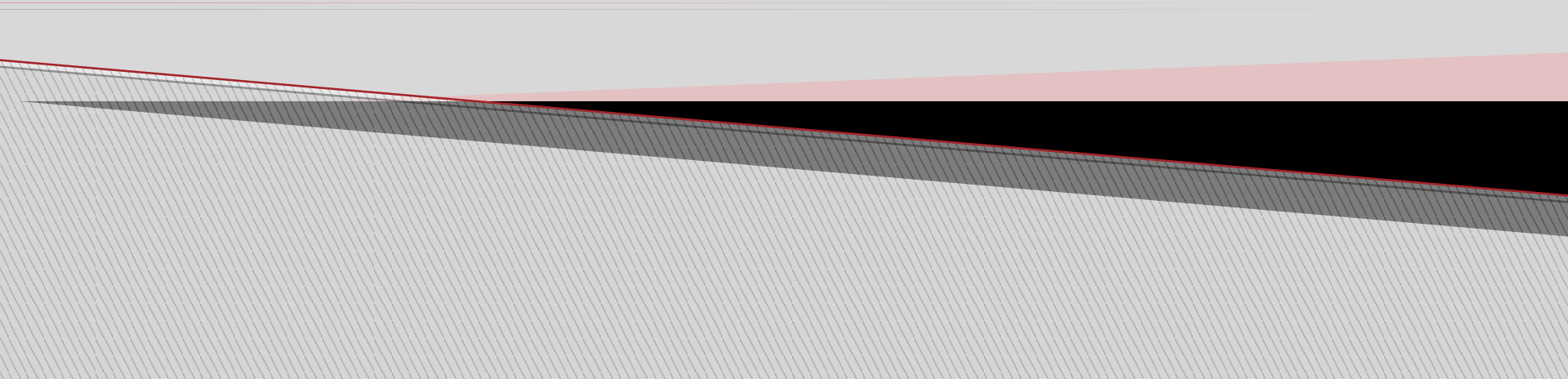
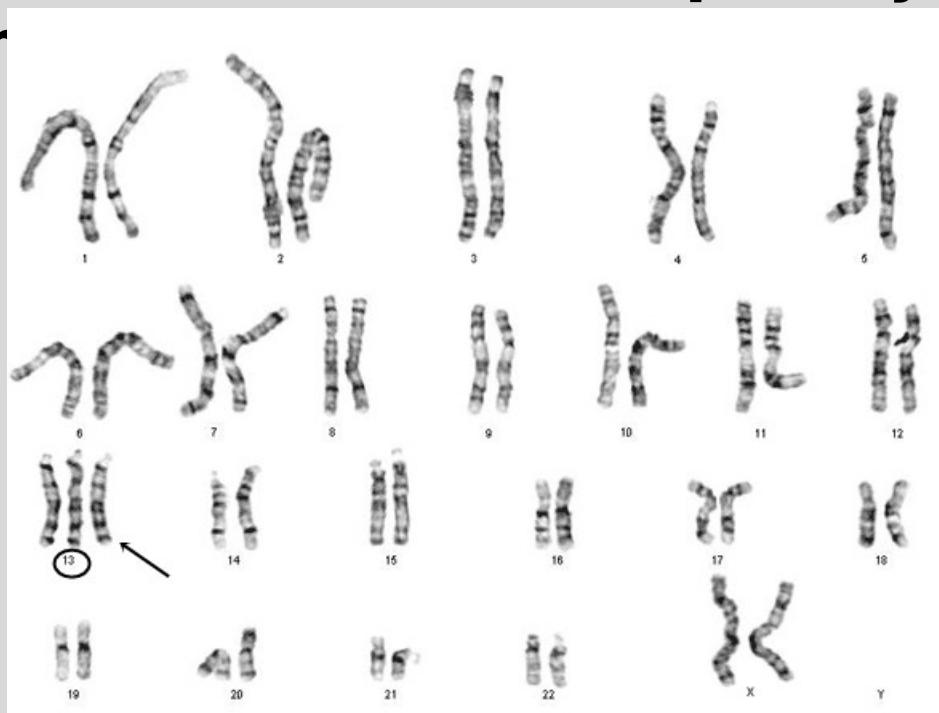


**Patau sindrom  
trisomije  
ali  
trisomija 13**



# Kaj je trisomija 13 ?

- ▶ Je genetska motnja za katero je značilno, da je namesto običajnega para 13 kromosoma prisotna še tretja kopija genskega zapisa.
- ▶ Redko se lahko dodatni material prišteje k drugemu krom



# Vzroki

**Trisomija se pojavi kot dodaten DNK na 13-tem kromosomu, ki se lahko zadržuje samo v nekaterih ali pa v vseh telesnih celicah:**

- ▶ **Trisomija 13 - prisotnost dodatnega 13-tega kromosoma v vseh celicah**
- ▶ **Trisomija 13 mozaicizem - prisotnost dodatnega 13-tega kromosoma v določenih celicah**
- ▶ **Delna trisomija - prisotnost del dodatnega 13- kromosoma v celicah**



# Fenotipski znaki

- ▶ Razcepljena ustnica ali nebo
- ▶ Stisnjena pest
- ▶ Nerazvite in zaprte oči, ki se lahko združita v eno
- ▶ Zmanjšan mišični tonus
- ▶ Dodatni prsti na rokah ali nogah
- ▶ Popkovna kila, dimeljska kila
- ▶ Nizka ušesna rast
- ▶ Huda duševna prizadetost
- ▶ Manjkajoča koža na lasišču
- ▶ Epileptični napadi
- ▶ Nepravilen razvoj skeleta
- ▶ Majhne oči
- ▶ Majhna glavica
- ▶ Slabo razvita spodnja čeljust
- ▶ Nespuščeno modo



# Simptomi

- ▶ **Dojenčki se ponavadi rodijo samo z eno popkovno arterijo v popkovini (normalni sta dve arteriji in ena vena). Pogosto se pojavijo znaki prirojenih srčnih bolezni kot so:**
- ▶ **Nenormalna lega srca proti desni strani prsnega koša**
- ▶ **PDA - odprt Botallov vod (perzistentni ductus arteriosus)**
- ▶ **ASD - označuje napako v preddvornem pretinu, mišični pregradi med levim in desnim preddvorom, v katera kri priteče v srce**
- ▶ **ventrikularna septalna motnja**

# Zdravljenje

- ▶ **Zdravljenje otrok s trisomijo 13 je načrtovano individualno. Sindromi vključujejo številne fatalne motnje, ki v mnogih primerih preprečujejo otrokovo življenje. Več kot 80% otrok s trisomijo 13 umre že prvem mesecu življ.**
- ▶ **Že takoj ob rojstvu se pričnejo ključni zapleti. Večina otrok s trisomijo 13 se rodi s prirojenimi srčnimi motnjami. Zapleti vključujejo:**
- ▶ **Apnejo (težave z dihanjem ali z nezmožnostjo dihanja)**
- ▶ **Gluhost**
- ▶ **Težave pri prehranjevanju**
- ▶ **Srčno popuščanje**
- ▶ **Epileptični napadi**
- ▶ **Težave z vidom**



# Preprečevanje trisomije 13

- ▶ Če se je v družini že rodil otrok z trisomijo 13 ali je bila diagnosticirana pri presejalnem testu, ali amniocentezi se svetuje genetsko posvetovanje, ki družinam pomaga razumeti stanje in nevarnosti ponovitve motnje.
- ▶ Trisomijo 13 se z amniocentezo, presejalnimi testi in kromosomskimi raziskavami amnijskih celic diagnosticira že v nosečnosti. Starši otrok s trisomijo 13, morajo ob morebitni odločitvi še za enega otroka, opraviti genetske raziskave, ki pomagajo rešiti verjetnostno uganko.



**Hvala za vašu  
pozornost!**

