

Edwardsi sündroom (trisoomia 18)

Normaalselt on inimesel 23 paari kromosoomi, kus on kirjas kogu pärilik informatsioon. Edwardsi sündroomi korral on inimesel üks kromosoom rohkem – 18. kromosoomi ei ole mitte kaks, nagu tavaliselt, vaid kolm. Seega on tegemist trisoomia 18 ehk Edwardsi sündroomiga. Sündroom on nime saanud inglise geneetiku John Hilton Edwardsi järgi, kes kirjeldas seda esmakordselt 1960. aastal.

Esinemissagedus

Esinemissagedus on hinnanguliselt 1:6000 kuni 1:8000 sünni kohta. Enam kui 95% trisoomia 18 loodetest hukub üsasisesi. Teadmata põhjustel on ellujäämise määr naistel kõrgem kui meestel, mistõttu elussündinud trisoomia 18-ga imikute seas on naissoost vastsündinud ülekaalus.

Sümptomid

Edwardsi sündroomiga vastsündinuil on hulgi arengurikkeid: aju, südame ja teiste organite kaasasündinud arenguhäireid. Sageli esineb juba raseduse ajal loote kasvupeetus ning paljudel juhtudel rasedus katkeb või laps sünnib surnult. Elusalt sündinud lastest sureb enamus enne 1-aastaseks saamist. Ellujäänud lastel on sügav intellektipuu ning tõsised kasvu- ja arenguprobleemid.

Põhjused

Pärilik informatsioon on kirjapandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkudes. Normaalselt on inimese igas keharakus 23 paari kromosoomi, kokku seega 46 kromosoomi. Ühe paarilisest saab inimene emalt ja teise isalt. 22 paari on mehel ja naisel sarnased, neid nimetatakse autosoomseteks kromosoomideks. Üks paar on sugukromosoom – naine saab mõlemalt vanemalt X kromosoomi ja mehel on emalt saadud üks X kromosoom ja isalt päritud Y kromosoom.

Selleks, et tulevane laps saaks samuti 46 kromosoomi, peavad sugurakud jagunema nii, et kumbagi rakku jääks 23 kromosoomi ehk igast paarilisest üks. Edwardsi sündroomiga on tegemist juhul, kui inimese keharakkudes on 47 kromosoomi, st sugurakkude jagunemine on olnud häiritud. Edwardsi sündroomi puhul on keharakkudes 18. kromosoomi mitte kaks vaid kolm. Seetõttu nimetatakse seda sündroomi ka 18. kromosoomi trisoomia.

Kromosoomide lahknematus põhjusteks võivad olla mitmesugused väliskeskkonna kahjulikud tegurid: röntgenkiirgus, ravimid, tarbekeemia, alkohol jms. Üks juba kaua aega hästituntud põhjus on ema vanus. Risk saada kromosoomihaigusega last suureneb koos ema vanusega. Selle põhjuseks on munarakkude vananemine, sest kõik munarakud on vastsündinud tüdruku munasarjades juba olemas, viljastumine aga toimub 15-50 aastat hiljem.

Väga harvadel juhtudel on ühel lapsevanemal geneetiline info ümberkorraldatud 18. kromosoomi ja mõne teise kromosoomi vahel. Kui geneetilist infot ei ole kaotsi läinud ega lisandunud, nimetatakse niisugust ümberkorraldust tasakaalustatud ehk balansseeritud translokatsiooniks. Inimesel, kellel on 18. kromosoomiga tasakaalustatud translokatsioon, on suurem võimalus trisoomia 18 loote arenguks.

Ravi

Põhjuslik ravi puudub.

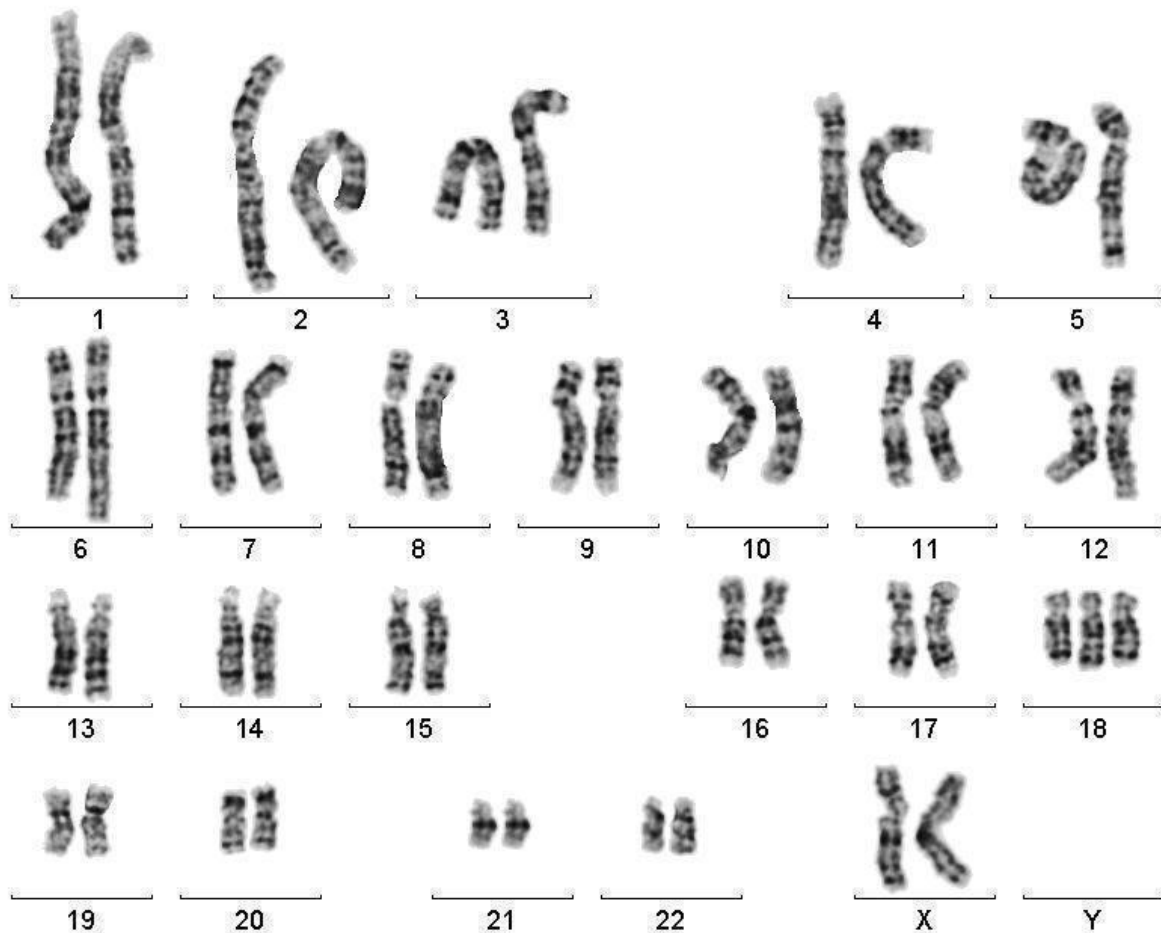
Sünnieelne diagnostika

Kõigile rasedatele pakutakse raseduse ajal sõeluuringut vereseerumist, kus määratakse kaht või kolme näitajat, mille alusel arvutab arvutiprogramm naise riski sünnitada kromosoomihaigusega last. Kui risk on kõrgem või kui naise vanus on üle 37 aasta, siis pakutakse loote kromosoomianalüüsi. Kui analüüsil leitakse lisakromosoom, võib pere soovi korral raseduse lõpetada ehk teha aborti.

Kui peres on juba üks haige laps siis kordusrisk teisel lapsel on umbes 1% lisaks naise vanuseriskile.

Lisainfo sünnieelsest diagnostikast:

<https://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus/suennieelne-diagnostika>



Kariotüüp: 47,XX (+18)

Allikas: Kliinikumi kliinilise geneetika keskus