

Patau sündroom (trisoomia 13)

Normaalselt on inimesel 23 paari kromosoome, kus on kirjas kogu pärilik informatsioon. Patau sündroomi korral on inimesel üks kromosoom rohkem – 13. kromosoome ei ole mitte kaks, nagu tavaliselt, vaid kolm. Seega on tegemist trisoomia 13 ehk Patau sündroomiga.

Esinemissagedus

Esinemissagedus on hinnanguliselt 1:8000 – 1:15000 sünni kohta.

Sümptomid

Sündroom on seotud raske intellektipuude ja hulgiväärarenditega: südamerikked, aju või seljaaju arenguhäired, silmapatoloogia, huulelõhe jmt. Sageli esineb juba raseduse ajal loote kasvupeetus ning ca 95% juhtudel rasedus katkeb või laps sünnib surnult. Elusalt sündinud lastest sureb enamuse raskete hulgiväärarendite tõttu esimestel elupäevadel või -nädalatel. Umbes 5-10% selle haigusega lastest elab üle oma esimese eluaasta. Ellujäänud lastel on sügav intellektipuue 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 kromosoome, 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 sugukromosoome – 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. Patau sündroomiga on tegemist juhul, kui inimese keharakkudes on 47 kromosoomi, st sugurakkude jagunemine on olnud häiritud. Patau sündroomi puhul on keharakkudes 13. kromosoomi mitte kaks vaid kolm. Seetõttu nimetatakse seda sündroomi ka 13. 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. Isa vanusest trisoomiad ei sõltu.

Väga harvadel juhtudel on ühel lapsevanemal geneetiline info ümberkorraldatud 13. 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 13. kromosoomiga tasakaalustatud translokatsioon, on suurem võimalus trisoomia 13 loote arenguks.

Ravi

Põhjuslik ravi puudub.

Ennetamine

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>

Viited:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=337&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=patau&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)%20concerned=Trisomy-13--Patau-syndrome-&title=Trisomy-13--Patau-syndrome-](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=337&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=patau&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)%20concerned=Trisomy-13--Patau-syndrome-&title=Trisomy-13--Patau-syndrome-)