

:: Τρισωμία 13

Αριθμός Orphanet: 3378

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η τρισωμία 13 είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλείται από την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος 13 και χαρακτηρίζεται από διαμαρτίες της διάπλασης του εγκεφάλου (ολοπροσεγκεφαλία), δυσμορφίες προσώπου, οφθαλμικές ανωμαλίες, μεταξονική πολυδακτυλία, ανωμαλίες των σπλάχνων (καρδιοπάθεια) και σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση. Η συχνότητά της εκτιμάται μεταξύ 1/8.000 και 1 / 15.000 γεννήσεις. Ο ενδομήτριος θάνατος παρατηρείται σε πάνω από το 95% των εμβρύων με αυτή την χρωμοσωμική ανωμαλία. Οι νευρολογικές εκδηλώσεις είναι σοβαρές με υποτονία, μειωμένη ικανότητα αντίδρασης και εμφανή έλλειψη επίγνωσης του περιβάλλοντος. Η ολοπροσεγκεφαλία (που προκαλείται από διαταραχή στον διαχωρισμό των δύο ημισφαιρίων του εγκεφάλου), είναι παρούσα στο 70% των περιπτώσεων και μπορεί να ανιχνευθεί στην μαγνητική τομογραφία με ποικίλου βαθμού ενοποίηση των ημισφαιρίων. Οι ανωμαλίες του προσώπου ποικίλουν και μπορεί να κυμαίνονται σε σοβαρότητα από υπερτελορισμό και αγενεσία του μεσογναθικού οστού (80% των περιπτώσεων) έως κηβοκεφαλία ή κυκλωπία με την απουσία του ρινικού σκελετού. Μπορεί επίσης να υπάρχουν λυκόστομα / λαγώχειλος, μικρο-ή ανοφθαλμία, κολόβωμα (ακόμη και αν δεν είναι παρούσες σοβαρές δυσπλασίες του εγκεφάλου), απλασία του δέρματος στην ινιακή περιοχή, μεταξονική πολυδακτυλία, καρδιακές ανωμαλίες (80% των περιπτώσεων) και ανωμαλίες του ουρογεννητικού.

Ελεύθερη τρισωμία 13 βρίσκεται στο 75% των περιπτώσεων. Σε 20% των περιπτώσεων, η τρισωμία 13 συνδέεται με μία μετάθεση κατά Robertson στη οποία το υπεράριθμο χρωμόσωμα 13 προσκολλάται σε ένα άλλο ακροκεντρικό χρωμόσωμα (χρωμοσώματα 13, 14, 15, 21 ή 22). Σε σπάνιες περιπτώσεις, το σύνδρομο προκαλείται από την αμοιβαία μετάθεση μεταξύ του χρωμοσώματος 13 και ενός μη ακροκεντρικού χρωμοσώματος. Μωσαϊκό τρισωμίας 13 (στο οποίο υπάρχουν και τρισωμικά και φυσιολογικά κύτταρα) έχει αναφερθεί σε λίγους ασθενείς με κλινική εικόνα που ποικίλει μεταξύ ενός φυσιολογικού φαινότυπου και εκείνου της κλασικής τρισωμίας 13, ανάλογα με τον αριθμό των κυττάρων με τρισωμία στους ιστούς. Ο κίνδυνος επανάληψης της τρισωμίας (21, 13 ή 18) σε οικογένειες με άτομο με τρισωμία 13 είναι περίπου 1%. Ωστόσο, σε οικογένειες στις οποίες η τρισωμία 13 σχετίζεται με μετάθεση (κατά Robertson ή ισοζυγισμένη) ο κίνδυνος επανεμφάνισης είναι υψηλότερος, αν ένας από τους γονείς είναι φορέας μιας ισοζυγισμένη μετάθεσης. Μπορεί να υπάρξει υποψία τρισωμίας 13 κατά τη διάρκεια της κύησης από τα υπερηχογραφικά ευρήματα (ολοπροσεγκεφαλία, πολυδακτυλία) και μπορεί να επιβεβαιωθεί με την ανάλυση του καρυοτύπου στο εμβρύο.

Η αντιμετώπιση είναι μόνο υποστηρικτική. Η χειρουργική αντιμετώπιση των δυσπλασιών βελτιώνει ελάχιστα την κακή πρόγνωση που σχετίζεται με το σύνδρομο αυτό: τα μισά από τα βρέφη πεθαίνουν μέσα στον πρώτο μήνα της ζωής και το 90% πεθαίνει πριν από 1 έτος από



καρδιακές, νεφρικές ή νευρολογικές επιπλοκές. Παρατεταμένη επιβίωση (σε ορισμένες περιπτώσεις στην ενήλικη ζωή) έχει αναφερθεί και είναι πιο συχνή σε περιπτώσεις μωσαϊκού ή μερικής τρισωμίας και στην απουσία σοβαρών διαμαρτιών της διάπλασης του εγκεφάλου. Σε γενικές γραμμές, οι ασθενείς χωρίς μωσαϊκό αναπτύσσουν μόνο περιορισμένη αυτονομία (απουσία λόγου και βάδιση).

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Alain VERLOES

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2008

Μετάφραση: Οκτώβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

