

## :: Τρισωμία 18

Αριθμός Orphanet: 3380

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η τρισωμία 18 είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία που σχετίζεται με την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος 18 και χαρακτηρίζεται από καθυστέρηση ανάπτυξης, δολιχοκεφαλία, χαρακτηριστικό προσωπίο, ανωμαλίες των άκρων και σπλαχνικές ανωμαλίες. Η επίπτωση υπολογίζεται σε 1/6.000 και 1/8.000 γεννήσεις. Ενδομήτριος θάνατος επέρχεται σε περισσότερα από το 95% των εμβρύων με αυτή την χρωμοσωμική ανωμαλία. Για άγνωστους λόγους, το ποσοστό επιβίωσης είναι υψηλότερο στα θήλεα από ότι στα αρρενα, και οδηγεί σε μια κυριαρχία των θήλεων μεταξύ ζώντων βρεφών με τρισωμία 18. Υποτονία, μειωμένη ικανότητα αντίδρασης και προβλήματα σίτισης (πτωχές θηλαστικές κινήσεις) είναι παρόντα κατά τις πρώτες εβδομάδες της ζωής και ακολουθούνται από εξέλιξη προς την υπέρτονια, με τα βρέφη να εμφανίζουν μια εμφανή έλλειψη της αίσθησης του περιβάλλοντός τους.

Κοινά χαρακτηριστικά είναι η ενδομήτρια και η μετά την γέννηση καθυστέρηση της ανάπτυξης, απισχνασμένη εμφάνιση με υποθρεψία, μικροκεφαλία με στενό κρανίο και δολιχοκεφαλία με μικρο-οπισθογναθία, υπερτελορισμό και ώτα πτωχά σχηματισμένα με γωνίες. Οι ανωμαλίες των ποδιών που περιλαμβάνουν ραιβοίπποποδία ή / και αναστροφή της ποδικής καμάρας (rocker-bottom) και εφίπτευση των δακτύλων (το πέμπτο και το δεύτερο δάχτυλο με το τέταρτο και το τρίτο). Οι δυσπλασίες είναι συχνές, με συμμετοχή των οφθαλμών (μικροφθαλμία, κολοβώματα), της καρδιάς (πάνω από το 90% των περιπτώσεων), του πεπτικού σωλήνα (ατρησία οισοφάγου, ορθοπρωκτικές ανωμαλίες), των νεφρών και του ουροποιητικού συστήματος (υδρονέφρωση, ετερόπλευρο ή αμφοτερόπλευρη απλασία). Λιγότερο συχνά παρατηρούνται, υπερωϊοσχιστίες και λαγώχειλος, αρθρογρύπωση, απλασία της κερκίδας, δισχιδής ράχη με ανεγκεφαλία, ολοπροσεγκεφαλία και ομφαλοκήλη. Η πλειονότητα των περιπτώσεων σχετίζονται με ελεύθερη τρισωμία 18. Μωσαϊκό τρισωμίας 18 έχει ανιχνευθεί σε μερικούς ασθενείς που εμφανίζουν κλινική εικόνα που ποικίλει και μπορεί να είναι αυτός της κλασικής τρισωμίας 18 έως και φυσιολογικός φαινότυπος, ανάλογα με τον αριθμό των τρισωμικών κυττάρων που υπάρχουν στους ιστούς.

Ο φαινότυπος της τρισωμίας 18 φαίνεται να σχετίζεται με την παρουσία τριών αντιγράφων της ταινίας 18q11-q12. Ο κίνδυνος επανάληψης τρισωμίας (21, 13 ή 18) σε οικογένειες με εμφάνιση περίπτωσης τρισωμίας 18 είναι περίπου 1%. Ωστόσο, σε οικογένειες στις οποίες η τρισωμία 18 προκαλείται από μετάθεση, ο κίνδυνος επανεμφάνισης είναι μεγαλύτερος, εάν ένας από τους γονείς είναι φορέας μιας ισορροπημένης μετάθεσης. Μπορεί να υπάρχουν υποψίες για τρισωμία 18 κατά τη διάρκεια μιας κύησης από τα υπερηχογραφικά ευρήματα (καθυστέρηση ανάπτυξης, δυσπλασίες, πολλαπλές κύστες στα χοριοειδή πλέγματα) και μπορεί να επιβεβαιωθεί με ανάλυση του καρυοτύπου του εμβρύου. Οι δείκτες ορού (που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση της τρισωμίας 21) μπορεί επίσης να είναι παθολογικοί. Η θεραπεία είναι υποστηρικτική και μόνο. Η χειρουργική θεραπεία των δυσπλασιών βοηθά λίγο στο να βελτιωθεί η πτωχή πρόγνωση του σύνδρομο αυτού: το 90% των βρεφών πεθαίνουν εντός του πρώτου έτους ζωής από καρδιακές, νεφρικές ή νευρολογικές επιπλοκές, ή από επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις. Παρατεταμένη επιβίωση (σε ορισμένες περιπτώσεις στην ενήλικη ζωή) έχει αναφερθεί, κυρίως σε περιπτώσεις που αφορούν μωσαϊκό ή μερική τρισωμία



(που προκύπτει από μετάθεση). Η πλειοψηφία των μη-μωσαϊκών ασθενών αναπτύσσουν μόνον περιορισμένη αυτονομία (απουσία λόγου και βάδισης). Η καθυστέρηση της ανάπτυξης είναι σημαντική.

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.

---

