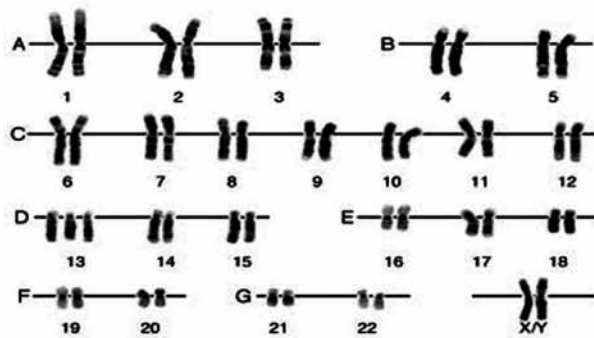




سندرم پاتاؤ

Patau Syndrome

Trisomy 13(Patau syndrome)

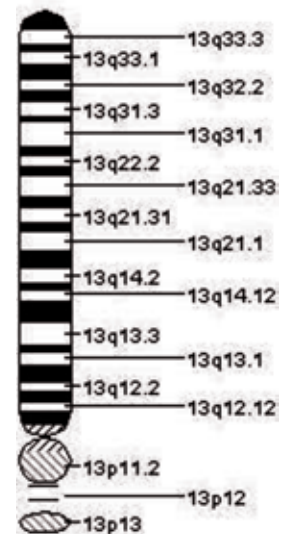


نشانی‌ها

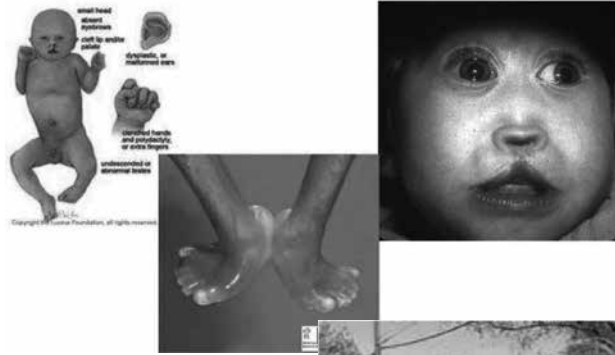
بر حسب نوع آنومالی کروموزومی، نشانگان نیز متغیر خواهد بود. نشانه‌ها شامل طیفی از شرایط وخیم تا ظاهر نرمال و عملکرد عادی متغیر خواهد بود. در تریزومی ۱۳، ناهنجاری‌های داخلی و خارجی (ظاهر فرد) رخ می‌دهد. میکروسفالی در این کودکان دیده می‌شود. ممکن است طناب نخاعی، به علت نقص در مهره‌های کمری بیرون زده (منگومیلوسل) باشد. کودکانی که پس از دوران نوزادی زنده می‌مانند دچار درجاتی از عقب ماندگی ذهنی و تشنج می‌شوند. اغلب چشم‌ها کوچک است (میکروفتالمی) و یا حتی ممکن است چشم وجود نداشته باشد (آنوفتالمی). چشم‌ها ممکن است خیلی به هم نزدیک باشند (هیپوتلوریزم) و یا حتی چسبیده به هم باشند و تشکیل یک ساختار واحدی را با هم بدهند. گوش‌ها معمولاً بدفرم بوده و در پایین‌تر از حد معمول خود قرار دارند. در کودکان مبتلا شکاف کام و شکاف لب نیز مشاهده می‌گردد. سایر مشخصات فیزیکی

سندرم پاتاؤ یا تریزومی ۱۳، ناهنجاری مادرزادی است که ناشی از وجود یک کپی اضافه از کروموزوم ۱۳ است. این کپی اضافه سبب ناهنجاری‌های ذهنی و جسمی و نقص‌های قلبی برای نوزاد می‌شود. بروز این سندرم نسبت به سایر تریزومی‌ها، سندرم داون (تریزومی ۲۱) و سندرم ادوارد (تریزومی ۱۸)، کمیابتر است. این سندرم بیشتر زنان را مبتلا می‌کند (شاید به این دلیل که جنین‌های مذکر تا زمان تولد زنده نمی‌مانند). سندرم پاتاؤ همانند سندرم داون مرتبط با افزایش سن مادر است و این بدان معناست که ریسک داشتن فرزندی مبتلا به این سندرم در زنان، با افزایش سن، بیشتر می‌شود. تمامی نژادها را درگیر می‌کند. این سندرم کمابیش ۱ نفر از هر ۱۰۰۰۰ تولد زنده را دچار می‌کند.

بطور نرمال دو کپی از هر ۲۳ عدد کروموزوم وجود دارد، که هر یک از آنها از یکی از والدین به ارث می‌رسد. در تریزومی سه کپی از یک کروموزوم وجود دارد، و این کپی اضافی از یک کروموزوم خاص می‌تواند از اسپرم و یا تخمک و یا حتی یک جهشی که پس از لقاح رخ داده است، انجام شود.



Trisomy 13 (Patau Syndrome)



سلول های نمونه خون فرد استخراج می گردند. ۲۲ جفت کروموزوم غیر جنسی بواسطه اندازه شان از بلندترین تا کوتاهترین، از کروموزوم ۱ تا کروموزوم ۲۲ مشخص می شوند، و پس از آن کروموزوم های جنسی تعیین می شود. تشخیص سندرم پاتو با وجود ۳ عدد کروموزوم ۱۳ پذیرفته می شود.

درمان

برخی از نوزادان مبتلا دارای ناهنجاری ها و نقائص بسیار شدید هستند، و در هفته های اول تولد به علت مشکلات عصبی شدید و نقص قلبی فوت می کنند. با این حال کودکان با پیش آگهی بهتر، نیازمند درمان های پزشکی به منظور اصلاح برخی از ناهنجاریهای ساختاری و عوارض مرتبط با آن می باشند. برای رفع مشکلات تغذیه ای استفاده از گاستروستومی ممکن است ضرورت یابد ناهنجاری های ساختاری از قبیل شکاف کام و شکاف لب ممکن است با جراحی اصلاح گردند

شامل انگشت اضافی (پلی داکتیل)، انگشتان خمیده (حالت مشت بسته)، پاشنه پای برجسته و فقدان دنده ها می باشد.

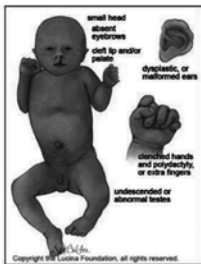
ناهنجاری ها و بدفرمی های دستگاه ژنیتال نیز در افراد مبتلا معمول است. این ناهنجاریها شامل عدم نزول بیضه ها (کریپتوکیدیسم) و ناهنجاری تکاملی کیسه بیضه و دستگاه ژنیتال مبهم



در مردان و ناهنجاری های در شکل رحم زنان است .

کمابیش ا در همه ی مبتلایان مشکلات تنفسی و کاستی های قلبی از قبیل : نقص دیواره بطن، سوراخ میان حفرات قلبی و تمایل قلب به سمت راست وجود دارد. سیستم کلیوی و گوارشی نیز ممکن است تحت تاثیر کیست ها قرار گیرد و حالتی مشابه با شرایط کلیه پلی کیستیک روی دهد.

Patau Syndrome



- Growth retardation
- Cardiac malformations
- Kidney malformations
- Cultis aplaisa (scalp defects)
- Omphalocele

فیزیوتراپی، کاردرمانی و گفتار درمانی در افراد مبتلا به آنان کمک می کند تا به توانایی های بالقوه تکاملی خود برسند.

پیش آگهی

تقریباً ۴۵ درصد از نوزادان مبتلا طی یک



تشخیص

سندرم پاتو در هنگام حاملگی با استفاده از تصاویر سونوگرافی، آمینیوسنتز و نمونه گیری از پرزهای کوریونی قابل تشخیص است. در هنگام تولد نیز ناهنجاری های فیزیکی مشهود، احتمال وجود ناهنجاری کروموزومی را مطرح می سازد.

تشخیص سندرم در نوزاد با بررسی الگوی کروموزومی نوزاد با کاریوتیپ انجام شدنی است. این فرآیند شامل جداسازی و ایزولاسیون کروموزوم های موجود در سلولهایی است که از فرد گرفته می شود. این سلول ها از



Trisomy 13 – Patau Syndrome

- Extra Chromosome on 13
- Total of 47 Chromosomes



Infant with Patau syndrome. Holoprosencephaly present in this infant. Central cleft lip, absent philtrum.

ماه اول زندگی فوت می شوند. قریب به ۷۰ درصد طی شش ماه اول و بالای ۷۰ درصد طی یک سال اول زندگی از بین می روند. میزان بقا تا دوران کودکی بسیار نادر است. بسیاری از افرادی که زنده مانده اند مبتلا به ناهنجاری های فیزیکی و ذهنی شده اند. با این حال ظرفیت یادگیری در کودکان مبتلا به سندرم پاتو از کودکی به کودک دیگر

References;

- [1]. Diseases Center-Patau Syndrome. Advivare Pty Ltd. ۲۰۰۸-۰۲-۰۴. Retrieved ۲۰۰۸-۰۲-۱۷.
- [2] Patau K, Smith DW, Therman E, Inhorn SL, Wagner HP (۱۹۶۰). "Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome". *Lancet* ۱ (۷۱۲۸): ۷۹۰-۳.
- [3] Janvier, Annie; Farlow, Wilfond (August ۱, ۲۰۱۲).
- [4]. Callahan, Tamara L., and Aaron B. Caughey.
- [5] Baltimore, MD: Lippincott Williams & Wilkins, ۲۰۱۳.
- [6] For a description of human karyotype see Mittleman, A. (editor) (۱۹۹۵).
- [7]. Diseases Center-Edwards Syndrome. Advivare Pty Ltd. ۲۰۰۸-۰۲-۰۴. Retrieved ۲۰۰۸-۰۲-۱۷. mean maternal age for this disorder is ۳۲½.
- [8]. Hurt K, Sottner O, Záhumnenský J et al. (۲۰۰۷). "[Choroid plexus cysts and risk of trisomy ۱۸. Modifications regarding maternal age and markers]". *Ceska Gynekol (in Czech)* ۷۲ (۱): ۴۹-۵۲.
- [9]. Papp C, Ban Z, Szigeti Z, Csaba A, Beke A, Papp Z (۲۰۰۷). "Role of second trimester sonography in detecting trisomy ۱۸: a review of ۷۰ cases". *J Clin Ultrasound* ۳۵ (۲): ۶۸-۷۲.
- [10]. Patient.co.uk. ۲۰۱۱-۰۳-۰۲. Retrieved ۲۰۱۲-۰۱-۰۴.



متفاوت است. کودکان بزرگتر ممکن است نیاز به راه رفتن با کمک واکر داشته باشند. همچنین ممکن است توانایی درک کلمات و عبارات را نیز داشته باشند.