



ACADEMY 28. 04. 2016

## Edwardsův syndrom

**S Edwardsovým syndromem se lékaři setkávali již v dávné minulosti, ale syndrom byl oficiálně popsán až Johnem H. Edwardsem v roce 1960. Edwardsův...**

Edwardsův syndrom patří společně s [Patauovým](#) a [Downovým](#) syndromem do skupiny tzv. trisomických syndromů, proto se někdy pro jeho označení používá trisomie 18. chromozomu a setkat se můžeme také s anglickým názvem Edwards syndrome. Slovo syndrom neznamená onemocnění jako takové, ale jde o pojem označující seskupení několika typických příznaků pro dané onemocnění. Edwardsův syndrom je tedy jako všechny syndromy typický tím, že se u všech nemocných jedinců projevuje stejným nebo podobným komplexem několika symptomů neboli příznaků, které jsou typické pro toto postižení. Podle těchto příznaků je pak někdy možné onemocnění identifikovat.

### Výskyt - Edwardsův syndrom je častější u žen

S Edwardsovým syndromem se lékaři setkávali již v dávné minulosti, ale syndrom byl oficiálně popsán až Johnem H. Edwardsem v roce 1960. Edwardsův syndrom je po Downově syndromu nejčastější trizomickou vadou. Většina trizomií je neslučitelná se životem, ale jedinci s **Downovým, Edwardsovým a Patauovým syndromem** jsou životaschopní. Syndrom postihuje jak muže, tak ženy. Ženy jsou ale postiženy tímto syndromem až 4krát častěji.

Syndrom se vyskytuje asi u **jednoho na 6000 zdravých osob**. Téměř každá buňka lidského těla je vybavena buněčným jádrem, v němž se nachází **genetická výbava člověka**, což jsou chromozomy a DNA. Běžně má zdravý člověk v každém buněčném jádře **23 párů chromozomů**, čili 46 celkem.

Polovina pochází od matky a druhá polovina od otce. Jednotlivé geny chromozomů jsou nositeli všech dědičných znaků jako je barva očí, vlasů, temperament, talent pro určité činnosti, výška postavy či **predispozice pro některá onemocnění**.

Edwardsův syndrom je pak onemocněním, kdy se narodí jedinec s tzv. **trizomií 18. chromozomu**, to znamená, že nemá pár-dva chromozomy 18, ale tři tyto chromozomy (celkový počet všech chromozomů v buňce není 46, ale 47). To s sebou pak nese řadu typických znaků a většinou problémů.

## Příčiny vzniku Edwardsova syndromu

Jak již bylo naznačeno, Edwardsův syndrom je onemocnění, kdy se narodí jedinec se třemi chromozomy 18 místo pouhých dvou. Ke vzniku třech chromozomů místo dvou dochází několika způsoby.

Jedním z nich je tzv. **nondisjunkce**, která je nejčastější formou vzniku (95 %), výsledkem nondisjunkce jsou náhodně vzniklé tři samostatné plnohodnotné chromozomy 18.

Další možností je **translokace**, kdy se nadbytečný 18. chromozom připojuje k jinému, a to díky chromozomální poruše u jednoho z rodičů.

Třetí možností je **mozaika** (neboli mozaicismus), kdy ke vzniku trizomie dochází až při dělení buněk po splynutí vajíčka a spermie, kdy se pak v těle vyskytují některé buňky s 46 a některé s 47 chromozomy (v předchozích dvou typech všechny buňky těla obsahují vždy 47 chromozomů).

Poslední dvě možnosti, jsou méně časté (4 a 1 %). Všechny tři formy jsou poměrně **složitě genetické procesy**, kdy se spojují chromozomy rodičů při splynutí vajíčka a spermie, chromozomy předávají svému potomkovi a při tomto procesu dochází k poruše s konečným výsledkem tří 18. chromozomů (velmi zřídka k poruše dojde až po splynutí vajíčka a spermie při dělení buněk nového jedince).

**Edwardsův syndrom** se vyskytuje se celosvětově přibližně u **jednoho z 5000 nově narozených dětí**. Díky velmi kvalitní **prenatální diagnostice** vad především ve vyspělých zemích ubývá. Onemocnění se vyskytuje ve všech zemích, u všech národností a ve všech etnických skupinách či sociálně ekonomických třídách.

Podstata poruchy známá tedy je, ale přesná příčina (krom translokací, kdy je **nositelem syndromu jeden z rodičů**) vzniku bohužel stále ne. Krom velmi vzácné translokace (nositelem Klinefelterova syndromu je jeden z rodičů) jde vždy Edwardsův syndrom **čistě náhodný jev**. Budoucí rodiče dosud vznik syndromu nemohou před ani v průběhu těhotenství nějak ovlivnit. Statisticky bylo zjištěno, že se Edwardsův syndrom zvýšeně vyskytuje **u rodičů vyššího věku**, a to u matek starších 35 let a u otců nad 50 let.

## Příznaky a průběh Edwardsova syndromu

Celosvětově se vyskytuje **mnohem méně jedinců s Edwardsovým syndromem** nežli s Downovým, a to proto, že má syndrom mnohem **vážnější projevy** a postižení jedinci **velmi často umírají ve velmi raném věku**. Pokud není jedinec samovolně potracen nebo nedošlo k abortu na žádost matky, rodí se novorozenci s mnohočetnými vadami.

Edwardsův syndrom u plodu se může projevit jako **polyhydramnion** nebo **oligohydramnion** (malé či velké množství plodové vody), **malá placenta**, **opoždění růstu plodu**, zvláštní obličejové rysy

plodu (abnormální tvar lebky, malý obvod lebky, Dandy-Walker malformace mozku) nebo široké šíjové projasnění. Mezi příznaky typické pro novorozence řadíme **rozštěp rtu a patra**, typická je ustupující brada a **nízko posazené uši**.

Objevují se **vážné malformace vnitřních orgánů**. Typická je **nízká porodní hmotnost**. Oči jsou položeny **daleko od sebe**. Časté jsou také **vážné srdeční vady**, malá ústa a nos, hypoplazie prstů, malá čelist, vývojové vady chodidel a končetin (pes equinovarus, kožní řasy způsobují srůst prstů, dochází k deformaci kostí a zkrácení svalů a šlach).

Součástí syndromu je **těžká psychomotorická retardace**. Příčinou je také malý vzrůst mozku - **mikrocefalie**. Až 90 % postižených dětí umírá do 6ti měsíců věku. Jen 5 - 10 % dětí přežívá první rok života. Výjimky jsou častější pro mozaicismus. Vysoká úmrtnost u Edwardsova syndromu je dána závažností **postižení srdce a ledvin**, dále také potížemi při krmením novorozence (častěji dochází k aspiraci-vdechnutí stravy), sepsí a zástavou dechu spojenou s postižením mozku. V případě translokačních forem s částečnou trizomií nebo mozaikových forem trizomie 18. chromozomu může být postižení méně výrazné s delší prognózou pro život. V literatuře bylo popsáno přežití 20. roku života, ale to je **bohužel velmi vzácné**.



## Diagnostika Edwardsova syndromu

V minulosti byla jedinou možnou diagnostikou srovnání dětí s Edwardsovým syndromem **podle jejich typických znaků**. Dnes existuje několik metod, které spolehlivě **odhalí aberace chromozomů** (poruchy stavby a počtu chromozomů). Nejen, že metody jsou schopné odhalit syndrom u narozených dětí, ale možné je diagnostikovat postižení ještě **prenatálně** či v některých případech je možné posoudit riziko **u rodičů** ještě před samotným splozením jedince.

V diagnostice se tedy využívají různé metody a **genetické testy**. U rizikových párů, které například již v minulosti měli dítě s Edwardsovým syndromem, je možné provést **genetické vyšetření obou rodičů**. Pravděpodobnost, že se rodičům narodí další potomek s tímto syndromem je ale velmi nízká, pohybuje se podle odhadů asi jen kolem 1 %.

### Odběr plodové vody, odběr pupečnickové krve

Dalším stupněm vyšetřování je **testování buněk plodu těhotné matky**. V minulosti se nejčastěji prováděl **odběr plodové vody** nebo **choriových klků** či **odběr pupečnickové krve**, kdy se získaly buňky plodu, které se následovně vyšetřily a zjistil se počet a stavba chromozomů.

## Genetické testy: Harmony test, Materní test, triple test

Odběr plodové vody a choriových klků s sebou nese riziko úmrtí plodu či poškození matky, proto se postupně vyvíjel tzv. **Harmony test** nebo **Materní test** americké firmy (vzorky se zasílají do USA), kdy bylo zjištěno, že v krvi matky kolují buňky plodu, takže je možné genetické vyšetření provést pouze odběrem krve matky. Tento test je ale finančně náročný a nepatří mezi testy běžně prováděné jako prenatalní diagnostika. Součástí prenatalní diagnostiky rutinně prováděné u všech těhotných žen ale je **odběr mateřské krve (triple test)**, ze které se zjišťuje hladina hormonů a dalších látek, které by mohly mít vliv v přítomnosti syndromu.

## Ultrazvukové vyšetření plodu

Dále se pravidelně provádí ultrazvukové vyšetření plodu. Pokud po těchto vyšetřeních existuje zvýšené riziko a pochybnosti, je nutná **genetická konzultace** a úvahy o dalším vyšetřování pro upřesnění diagnózy.

V případě positivity Materní nebo Harmony testu nám naprostou jistotu o přítomnosti Downova syndromu dá až odběr plodové vody či choriových klků.

## Léčba Edwardsova syndromu

Jelikož je Edwardsův syndrom **genetická vrozená vada**, sama o sobě se léčit nedá. Základem je **prevence syndromu** a včasná diagnostika. V případě **vrozených srdečních vad** je možná jejich úplná či částečná korekce, důležité jsou pravidelné návštěvy u lékařů různých oborů. V případě **vrozených vad trávicího traktu** jsou opět možné korekce. Sluchové a zrakové vady se řeší protetickými pomůckami a brýlemi.

## Naděje na dožití při Edwardsově syndromu

Přes veškerou péči lékařů se ale osoby s Edwardsovým syndromem dožívají v průměru jen několika let. Existují výjimky, kdy se jedinec dožil několika desítek let. Léčba a vyšetřování by mělo začít hned od narození, aby byly veškeré vady odhaleny co nejdříve a včas řešeny. Srdeční vady je nutné řádně vyšetřit ultrazvukem. Důležitá je také **orofaciální terapie**, která má za cíl zajistit **správné polykání dítěte** a přijímání stravy. Přes všechnu terapii je někdy ale velmi těžké se vyhnout typickým komplikacím, ke kterým patří časté **infekce horních cest dýchacích**, či zástava srdce.

## Prevence vzniku Edwardsova syndromu

Pokud již dojde k narození dítěte s Edwardsovým syndromem, není možné dělat vůbec nic. V případě syndromu je jedinou možnou prevencí předcházet narození dětí s tímto syndromem, což často bývá pro mnohé rodiče neetické, nelidské či proti náboženskému vyznání. Proto se stále i v pokrokových zemích rodí děti postižené tímto syndromem i přes vysoce vyvinutou diagnostiku. Prevencí tedy je **včasná diagnostika postiženého plodu** a případné **ukončení těhotenství**. Další možnou prevencí vzniku je plánování těhotenství co možná nejdříve, protože bylo statisticky zjištěno, že se u matek starších 35 let a otců nad 50 let syndrom objevuje několikanásobně častěji než u mladší rodičů.