

35

EDWARDSOW SINDROM (TRISOMIJA 18)

Trisomija 18, također nazvana Edwardsov sindrom, kromosomsko je stanje povezano s abnormalnostima u mnogim dijelovima tijela. Osobe s trisomijom 18 često imaju spor rast prije rođenja (intrauterino usporavanje rasta) i nisku porođajnu težinu. Oboljele osobe mogu imati srčane mane i abnormalnosti drugih organa koji se razvijaju prije rođenja. Ostale značajke trisomije 18 uključuju malu, abnormalno oblikovanu glavu; malu čeljust i usta; i stisnute šake s preklapajućim prstima. Zbog prisutnosti nekoliko zdravstvenih problema opasnih po život, mnoge osobe s trisomijom 18 umru prije rođenja ili unutar prvog mjeseca. Pet do 10 posto djece s ovim stanjem doživi prvu godinu, a ta djeca često imaju teške intelektualne poteškoće.

Trisomija 18 javlja se u otprilike jednog djeteta od 5000 živorođene djece; češća je u trudnoći, ali mnogi oboljeli fetusi ne prežive do rođenja. Iako žene svih dobi mogu imati dijete s trisomijom 18, šansa da će imati dijete s ovim stanjem raste kako žena stari.

Većina slučajeva trisomije 18 rezultat je tri kopije kromosoma 18 u svakoj stanici u tijelu umjesto uobičajene dvije kopije. Dodatni genetski materijal remeti normalan tijek

razvoja, uzrokujući karakteristične značajke trisomije 18.

Otprilike 5 posto osoba s trisomijom 18 ima dodatnu kopiju kromosoma 18 samo u nekim tjelesnim stanicama. Kod tih se osoba stanje naziva mozaična trisomija 18. Ozbiljnost mozaične trisomije 18 ovisi o vrsti i broju stanica koje imaju dodatni kromosom. Razvoj osoba s ovim oblikom trisomije 18 može varirati od normalnog do ozbiljno zahvaćenog.

Vrlo rijetko se dio dugog (q) kraka kromosoma 18 veže (translocira) na drugi kromosom tijekom formiranja reproduktivnih stanica (jajašca i spermija) ili vrlo rano u embrionalnom razvoju. Oboljele osobe imaju dvije kopije kromosoma 18, plus dodatni materijal iz kromosoma 18 vezanog za drugi kromosom. Kaže se da osobe s ovom genetskom promjenom imaju djelomičnu trisomiju 18. Ako je samo dio q kraka prisutan u tri kopije, fizički znakovi djelomične trisomije 18 mogu biti manje ozbiljni od onih koji se tipično javljaju kod trisomije 18. Ako je cijeli q krak prisutan u tri kopije, pojedinci mogu biti jednako ozbiljno pogođeni kao da imaju tri pune kopije kromosoma 18.

Većina slučajeva trisomije 18 nije naslijeđena, već se javljaju kao slučajni događaji tijekom formiranja jajašca i spermija. Greška u diobi stanica koja se naziva nedijunkcija rezultira reproduktivnom stanicom s abnormalnim brojem kromosoma. Na primjer, jajašce ili spermij može dobiti dodatnu kopiju kromosoma 18. Ako jedna od ovih atipičnih reproduktivnih stanica pridonosi genetskoj građi djeteta, dijete će imati dodatni kromosom 18 u svakoj tjelesnoj stanici.

Mozaična trisomija 18 također se ne naslijeđuje. Javlja se kao slučajni događaj tijekom stanične diobe u ranom embrionalnom razvoju. Kao rezultat toga, neke od tjelesnih stanica imaju uobičajene dvije kopije kromosoma 18, dok druge stanice imaju tri kopije ovog kromosoma.

Djelomična trisomija 18 može se naslijediti. Neoboljela osoba može nositi promijenjeni raspored genetskog materijala između kromosoma 18 i drugog kromosoma. Taj se promijenjeni raspored naziva uravnotežena translokacija jer nema dodatnog materijala iz kromosoma 18. Iako nemaju znakove trisomije 18, osobe koje nose ovu vrstu uravnotežene translokacije pod povećanim su rizikom da će njihova djeca bolovati od tog stanja.