



TRISOMIE 13 (PÄTAU-SYNDROM)

Entstehung

Das Patau-Syndrom ist ein zytogenetisches Fehlbildungssyndrom, das durch überzähliges Material von Chromosom 13 zustandekommt. In über 95% der Fälle handelt es sich um ein komplettes Chromosom 13, das überzählig vorhanden ist (**freie Trisomie 13**). Meist wird dies durch eine Fehlverteilung der Chromosomen bei der Entwicklung der Eizellen der Mutter bedingt.

Der genaue Entstehungsmechanismus ist nicht bekannt. Allerdings weiss man, dass das Risiko für ein Kind mit freier Trisomie 13 mit dem Alter der Mutter zunimmt. Hatte eine Mutter einmal ein Kind (oder eine Fehlgeburt) mit freier Trisomie 13, so ist das Risiko bei weiteren Schwangerschaften praktisch nicht erhöht.

In sehr seltenen Fällen kann bei einer Trisomie 13 auch ein verwachsenes Chromosom vorliegen, das neben einem anderen Chromosom auch das ganze oder Teile des Chromosoms 13 enthält (**Translokationstrisomie**). Auch hier ist das Chromosom 13 dann teilweise oder als ganzes überzählig vorhanden. Diese

Störung kann (muss aber nicht) von einem gesunden Elternteil als Überträger geerbt worden sein. In diesen Fällen ist das Risiko für ein Kind mit Patau-Syndrom bei weiteren Schwangerschaften erhöht. Aus diesem Grund sollte bei allen Fällen mit Trisomie 13 durch eine genaue Chromosomenanalyse bestimmt werden, ob es sich um eine nicht-erbliche oder um eine erbliche Form handelt.

In etwa 5% der Fälle liegt die freie Trisomie 13 als **Mosaik** vor. Hierbei geschieht die Chromosomenfehlverteilung nach der Befruchtung der Eizelle, während der Zellteilung der Körperzellen des Kindes. Dementsprechend sind nur die Körperzellen des Kindes betroffen, die von den Zellen mit der Fehlverteilung abstammen. Das Ausmaß der körperlichen und geistigen Beeinträchtigungen hängt hierbei von dem Anteil der betroffenen Zellen ab, und kann nicht genau vorhergesagt werden. Das Wiederholungsrisiko bei weiteren Schwangerschaften ist dann praktisch null.

Häufigkeit

Die Häufigkeit der Trisomie 13 wird mit 1:4000 bis 1:15000 angegeben. Das familiäre Vorkommen ist sehr selten.

Kinder mit Patau-Syndrom

Kinder mit Patau-Syndrom sind immer schwer geistig behindert. Das Erscheinungsbild ist geprägt durch Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, verschiedene Augendefekte, verformte Ohrmuscheln, Taubheit,

Anomalien der Extremitäten, Herzfehler, Zystennieren mit Nierenstauung sowie verschiedene Fehlbildungen des Gehirns. Regelmäßig werden Krampfanfälle und eine schlaffe Muskulatur beobachtet.

Lebenserwartung

Der Tod tritt gewöhnlich innerhalb der ersten Lebensmonate ein. Ein Überleben des ersten Lebensjahres ist selten.