



TRISOMIE 18 (EDWARDS-SYNDROM)

Entstehung

Das Edwards-Syndrom ist ein zytogenetisches Fehlbildungssyndrom, das durch überzähliges Material von Chromosom 18 zustandekommt. In über 95% der Fälle handelt es sich um ein komplettes Chromosom 18, das überzählig vorhanden ist (**freie Trisomie 18**). Ca. 97% der freien Trisomien 18 sind durch eine Fehlverteilung der Chromosomen bei der Entwicklung der Eizellen der Mutter bedingt, 2/3 davon in der zweiten meiotischen Teilung. Der genaue Entstehungsmechanismus ist nicht bekannt. Allerdings weiss man, dass das Risiko für ein Kind mit freier Trisomie 18 mit dem Alter der Mutter zunimmt. Hatte eine Mutter einmal ein Kind (oder eine Fehlgeburt) mit freier Trisomie 18, so ist das Risiko bei weiteren Schwangerschaften praktisch nicht erhöht.

In seltenen Fällen kann bei einer Trisomie 18 auch ein verwachsenes Chromosom vorliegen, das neben einem anderen Chromosom auch das ganze oder Teile des Chromosoms 18 enthält (**Translokationstrisomie**). Auch hier ist das Chromosom 18 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 Edwards-Syndrom bei weiteren Schwangerschaften erhöht. Aus diesem Grund sollte bei allen Fällen mit Trisomie 18 durch eine genaue Chromosomenanalyse bestimmt werden, ob es sich um eine nicht-erbliche oder um eine erbliche Form handelt.

Etwas häufiger als die Translokationstrisomie ist die freie Trisomie 18 als **Mosaik**. 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.

In extrem seltenen Fällen findet man bei Kindern mit dem typischen Erscheinungsbild des Edwards-Syndroms keine Auffälligkeiten der Chromosomen.

Häufigkeit

Die Häufigkeit der Trisomie 18 bei Schwangerschaften liegt bei 1:550; bei Lebendgeborenen bei 1:6000, d.h. etwa 95% der Feten mit Trisomie 18 gehen

spontan ab. Wird bei der Fruchtwasserpunktion eine Trisomie 18 gefunden, kommt es in 68% der Fälle spontan zur Fehlgeburt. Drei Viertel aller Betroffenen mit Edwards-Syndrom sind Mädchen.

Kinder mit Edwards-Syndrom

Kinder mit Edwards-Syndrom sind immer schwer geistig behindert. Das Erscheinungsbild ist geprägt durch einen weit ausladenden Hinterkopf, einen kleinen Mund und Unterkiefer, tiefsitzende verformte Ohrmuscheln, einen flachen Brustkorb und meist schwere Herzfehler. Typischerweise überlappt der Zeigefinger den dritten Finger, und der kleine Finger den Ringfinger. Weiterhin finden sich deformierte Füße, ein übersteigerter Muskeltonus, Skelettfehlbildungen, Augenfehlbildungen und verschiedene andere mögliche Auffälligkeiten.

Lebenserwartung

Der Tod tritt gewöhnlich innerhalb der ersten Lebensmonate ein. 70% überleben den ersten Monat, 50% den zweiten Monat und 12% überleben das 1. Lebensjahr.