



Trisomi 13

Johanna Rintahaka, medicinsk redaktör Norio-keskus 21.9.2020

Pataus syndrom

I korthet

Trisomi 13 är ett syndrom som orsakas av en kromosomavvikelse. Vid en trisomi har personen tre av en kromosom istället för det vanliga antalet två, i detta fall tre av kromosom 13. Symtomspektrumet vid trisomi 13 kan variera märkbart från individ till individ.

Symtom och fynd

I de flesta fall leder trisomi 13 till fosterdöd redan i livmodern (i 95 % av fallen).

Barnet har ofta, om det föds, avvikelser i hjärnans främre del, i ögonen och avvikande ansiktsdrag. Missbildningar förekommer i de flesta fall i de inre organen, såsom i hjärtat och njurarna, och barnet har grav intellektuell funktionsnedsättning.

I över hälften av fallen (70 %) upptäcks i början av graviditeten holoprosencefali, det vill säga ofullständig delning av framhjärnan. Det i sin tur leder till missbildning av framhjärnan och andra delar av hjärnan och ansiktet. Till de strukturella anomalierna

i centrala nervsystemet hör också att hjärnbalken helt eller delvis saknas, att storhjärnan är underutvecklad, mikrocefali som betyder litet huvud, hydrocefali som beror på en cirkulationsstörning i cerebrospinalvätskan och/eller myelomeningocele, med andra ord ryggmärgsbråck. Missbildningarna kan leda till epilepsianfall, sömnapné, alltså andningsuppehåll, synfel och hörselnedsättning. Den intellektuella funktionsnedsättningen är grav.

Personer med trisomi 13 har avvikande ansiktsdrag som till exempel gomspalt, låg näsrygg, små ögon som sitter brett isär, epikantusveck (hudveck som delvis täcker inre ögonvrån), iriskolobom (störd utveckling av iris, dvs. regnbågshinnan) samt dysplasi i näthinnan. Ögonbrynen kan vara glesa eller saknas och öronen kan vara belägna lägre än normalt. Hakan och halsen kan vara korta och det kan förekomma hudveck i nacken. Ofta förekommer ett kapillärt hemangiom, en godartad blodkärlstumör, som ett födelsemärke mitt i pannan. Ett barn med trisomi 13 kan ha extra fingrar och/eller tår. Hos pojkar är det vanligt att testiklarna inte har vandrat ner i pungen.

Till trisomi 13 hör ofta medfödda strukturella hjärtfel (80 %), såsom defekter i väggen mellan förmak och kammare och patent ductus arteriosus (PDA), det vill säga en förbindelse mellan aorta och lungartären som inte har slutits vid födseln som normalt. Hjärtat kan sitta till höger i bröstet istället för till vänster.

Till avvikelser i njurarna räknas bl.a. hästskonjure, det vill säga att nedre delen av njurarna är sammanvuxna, njurcystor och hydronefros (vattennjure). Vid vattennjure är urinens avflöde blockerat vilket leder till att njurbäcken och njurbägare utvidgas.

Barnen har ofta ätsvårigheter som beror på hypotoni, alltså nedsatt muskeltonus. Dessutom är det vanligt att barnen har återkommande andningsuppehåll. Tillväxten är långsam och barnen förblir små till växten.

Orsak till syndromet, hur det nedärvs och hur vanligt det är

Vid trisomi 13 finns det en extra kromosom i kromosompar 13, istället för normalt två. Dessa tre kromosomer kan förekomma i cellerna som separata kromosomer (47,+13) (i 75 % av fallen) eller som en extra kromosom som hänger fast i en annan

kromosom (20 %). I det senare fallet kan det handla om en Robertsonsk translokation [46, t(13q;A)] (diagnosblad finns på webbsidan under "Sällsynta diagnoser"). Vid en Robertsonsk translokation kan den extra kromosomen i kromosompar 13 sitta fast i kromosomerna 13, 14, 15, 21 eller 22. Nästan alla trisomi 13-fall (90 %) har varit av typ (47, +13) eller [46, t(13q;A)].

Trisomi kan gälla alla eller bara en del av personens celler. När kromosomavvikelsen finns endast i en del av cellerna pratar man om mosaicism. Symtomspektrumet vid mosaicism varierar beroende på de trisomiska cellernas mängd och i vilken vävnad mosaicismen uppträder. Vid mosaicism kan symtomen vara lindrigare än då kromosomavvikelsen gäller alla kroppens celler. Trisomi 13-mosaicism förekommer i ungefär 5 procent av trisomi 13 (47, +13) och de Robertsonska translokationsfallen.

Trisomi 13 uppstår oftast av en biologisk tillfällighet till följd av en helt ny de novo-mutation. Ofta uppstår mutationen i endera förälderns könscell, äggcell eller spermie, under könscellens utveckling. Ju äldre föräldrarna är desto större blir risken för trisomi. Trisomi-mosaicism kan uppstå strax efter befruktningen vid delningen av könscellerna. Detta är orsaken till trisomi 13 då mosaicismen berör endast ett fåtal celler (ca 1 %) hos en person som har trisomi 13.

Om familjen vill kan de träffa en specialistläkare i medicinsk genetik för att reda ut hur barnets kromosomavvikelse har uppstått, samt hur stor upprepningsrisken för trisomi 13 är vid följande graviditeter.

Uppskattningsvis förekommer trisomi 13 hos ett barn på 8 000–22 000 (1:8 000-1:22 000). Trisomi 13 verkar förekomma något oftare hos flickor än hos pojkar. Ungefär en procent av alla missfall beror på trisomi.

Diagnos och behandling

Det går oftast att upptäcka trisomi 13 vid sållningarna i början av graviditeten. Med ultraljudsundersökning kan man se bl.a. holoprosencefali, försening i tillväxten samt extra fingrar och/eller tår. Det räcker ändå inte bara med en ultraljudsundersökning. För att bekräfta misstanke om en kromosomavvikelse hos barnet undersöks fostrets kromosomer. Med hjälp av fostervatten- eller placentaprov kan man under graviditeten undersöka fostrets kromosomer. Undersökningen medför dock en risk på 0,5–1 procent för missfall.

Då en diagnos ställs efter födseln baserar den sig på en klinisk undersökning och kromosomanalys. Som differentialdiagnos är det viktigt att ta pseudo-trisomi 13 i beaktande.

Det går inte att bota trisomi utan behandlingen utgår från varje enskilt barns symtom. Kirurgisk behandling av missbildningar som beror på trisomi 13 förlänger sällan den förväntade livslängden.

Förväntad livslängd

Den förväntade livslängden är oftast kort. Största delen (95 %) av barnen dör redan innan födseln. De barn som föds levande dör oftast inom det första levnadsåret till följd av neurologiska komplikationer eller njur- och hjärtfel. Ungefär 10 procent av barnen överlever sitt första levnadsår. Den förväntade livslängden vid trisomi-mosaiksyndrom är längre. I vissa fall uppnås vuxen ålder men då har trisomi 13 inte medfört svåra missbildningar av hjärnan.

Historia

Första beskrivningen av syndromet gjordes av genetikern Klaus Patau år 1960.

Vägledning, information, stöd och kurser

Då en diagnos nyligen ställts, eller senare i livet, kan det finnas behov av att diskutera kring den sällsynta sjukdomen, om ärftlighet eller annat som är aktuellt.

Kontakta Maria Hintze, sakkunnig i genetisk vägledning: tfn 044 788 1078.

En sällsynt diagnos innebär ofta en stor omställning förutom för den person som fått diagnosen också för föräldrar, syskon och andra anhöriga. Det kan kännas naturligt att söka sig till andra som befinner sig i en liknande situation. Ta gärna kontakt om du vill hitta kamratstöd eller om du har frågor kring gruppverksamhet.

Kontakta Annika Nyman, handledare: tfn 050 400 2070

Webbplatser och mer om ämnet

På vår webbsida [här](#) hittar du länkar till information som på olika sätt berör frågor kring sällsynta sjukdomar.

Erfarenhetsbaserad kunskap om trisomi 13 hittar du på Kehitysvammaisten Tukiliittos sidor: [Simpukankuoripoika](#). Man kommer också åt länken på Harvinaiskeskus Norios [Kokemustietoa](#)-sida.

Socialstyrelsen: [Trisomi 13-syndromet](#)
[Support Organization for Trisomy](#)

På Facebook finns en sluten diskussionsgrupp för personer som berörs av syndromet. Den hittar man genom att skriva in "Trisomia-18/-13 (vastaavat poikkeavuudet)" i sökfältet. På Facebook finns också en sida [Ainutlaatuiset Info](#) som förmedlar information om sällsynta kromosomavvikelser. Ainutlaatuiset har en egen sluten Facebook-grupp för familjer. Man blir medlem i diskussionsforumet genom att skicka ett meddelande till administratören på Info-sidan.

På Facebook finns också två slutna engelskspråkiga diskussionsgrupper: "Trisomy 13 LIFE Support - Living with Patau Syndrome" och "Trisomy 13 Journey Support". Man blir medlem genom att skicka förfrågan till gruppen.

På Facebook finns dessutom en öppen engelskspråkig diskussionsgrupp "Patau Syndrome/Trisomy 13 - raising awareness", där man hittar mer information om syndromet och kamratstöd.

Källor

Orphanet: [Trisomy 13](#)

National Organization for Rare Disorders (NORD): [Trisomy 13 Syndrome](#)