



Trisomi 18

Johanna Rintahaka, medicinsk redaktör, Norio-keskus 21.9.2020

Edwards syndrom

I korthet

Trisomi 18 är en medfödd kromosomavvikelse. Symtomen är svåra och berör många olika organ och organsystem. Majoriteten av trisomi 18-graviditeterna (95 %) avbryts spontant på grund av svåra störningar i utvecklingen.

Symtom och fynd

Vid trisomi 18 förekommer missbildningar i bl.a. ansiktsregionen, armar och ben, fingrar, ögon, hjärtat (i 90 % av fallen), matsmältningskanalen, njurarna och urinvägarna. Ibland förekommer också omfalocele, navelsträngsbråck, där tarmen omgiven av bukhinnan har pressats utanför bukhålan.

Störningar i utvecklingen av centrala nervsystemet omfattar bl.a. dolikocefali, dvs. lång och smal skalle, och mikrocefali, dvs. litet huvud. I sällsynta fall medför trisomi

18 anencefali, vilket betyder att hjärnan saknas delvis eller helt, holoprosecefali, vilket betyder att delningen av hjärnan i två hjärnhalvor helt eller delvis uteblivit och ryggmärgsbråck (spina bifida) till följd av neuralrörsdefekter.

Till ansiktsdragen hör bl.a. små ögon som är belägna långt ifrån varandra, liten underkäke och triangelformade öron. I vissa fall förekommer läpp- och gomspalt. Avvikelse i fötterna kan bl.a. vara pes equinovarus, alltså en medfödd missbildning där foten och hälen är mindre än normalt och främre delen av fotsulan är inåtvänd (klumpfot). Det femte och andra fingret kan ligga över det fjärde och tredje fingret. Ibland konstateras artrogrypos, det vill säga felställningar i lederna, och ofullständig utveckling av strålbenet.

Medfödda avvikelser i matsmältningssystemet kan t.ex. vara missbildningar i tjocktarmen och anus, esofagusatresi, dvs. att det saknas förbindelse mellan matstrupen och magsäcken och/eller att matstrupen är kopplad till luftstrupen. Missbildningar i njurarna och urinvägarna förekommer, såsom hydronefros, dvs. vattennjure, som beror på att avflödet av urin är blockerat vilket leder till att njurbäcken och njurbägare utvidgas.

Hos de barn som föds levande konstateras ofta hypotoni, alltså nedsatt muskeltonus (muskelspänning) och sugsvårigheter. Efter de första dagarna och veckorna kan muskeltonus förändras och övergå till hypertoni. Försening i tillväxten förekommer redan under fosterstadiet och, om barnet föds, är den ofta märkbar också efter födseln. Spädbarnen är väldigt små.

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

Trisomi är en kromosomavvikelse som oftast beror på en störning i celldelningen i den könscell, det vill säga spermie eller äggcell, som är aktuell vid befruktningen. Till följd av detta kan könscellen få tre istället för normalt två kromosomer. Trisomi kan också uppstå efter befruktningen under de tidiga celldelningarna som embryot genomgår. Vid en fullständig trisomi har alla kroppens celler en extra kromosom, vid mosaicism finns kromosomförändringen bara i en del av cellerna. Fullständig trisomi 18 är den vanligaste formen av trisomi 18-syndromet (94 % av fallen). Trisomi 18-mosaicism förekommer hos ungefär 5 procent av de nyfödda barnen med trisomi 18.

Svårighetsgraden för trisomi 18-mosaicism beror på antalet trisomi 18-celler och vilka celltyper som berörs av kromosomförändringen.

Trisomi 18 beror oftast på en biologisk tillfällighet och orsakas av en ny, så kallad de novo-mutation. Då finns det inte heller en släkthistoria med trisomi 18. De novo-mutationer uppstår när könscellen, äggcellen eller spermien, mognar eller i det tidiga skedet av fostrets utveckling precis efter befruktningen. Om familjen funderar på att skaffa flera barn kan de, om de önskar, söka sig till genetisk rådgivning för att undersöka eventuella bakomliggande orsaker till trisomi 18. Genetisk rådgivning är till nytta i synnerhet om familjen tidigare har råkat ut för ett eller flera missfall. Om mamman, med tanke på att bli gravid, är äldre (kring 40 år) ökar risken för trisomi 18 med ungefär 0,1–0,2 procent.

Trisomi 18 förekommer hos en på 6 000–8 000 nyfödda barn (1:6 000 - 1:8 000).

Diagnos och behandling

En ultraljudsundersökning under graviditeten kan visa tecken på trisomi 18. Eventuella kromosomavvikelser hos barnet måste alltid bekräftas genom att fostrets kromosomer undersöks. Med hjälp av fostervatten- eller placentaprov (prov från moderkakan) kan man under graviditeten undersöka fostret. Risken för missfall vid provtagningen är 0,5–1 procent. En diagnos efter födseln grundar sig på en klinisk undersökning och en kromosomundersökning som görs från barnets blod. Ett positivt testresultat bekräftar diagnosen.

Trisomi 18 går inte att bota och behandlingen är inriktad på att lindra de symtom barnet har. Med tanke på den korta förväntade livslängden görs sällan kirurgiska ingrepp trots missbildningar hos den nyfödda. Allt annat som är möjligt görs för barnet.

Förväntad livslängd

Den individuella förväntade livslängden varierar stort. De flesta trisomi 18-graviditeterna slutar i missfall (95 %) eller också dör barnet under sitt första levnadsår (ungefär 90 % av de levande födda) på grund av neurologiska komplikationer eller avvikelser i hjärtat eller njurarna. Av de barn som har trisomi 18-mosaicism överlever ungefär 70 procent det första året och i sällsynta fall lever

barnet fram till tidig barndom. Av okända skäl har flickor något längre förväntad livslängd än pojkar.

Historia

Den första som beskrev trisomi 18 var John Hilton Edwards på 1960-talet.

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

Mer om ämnet

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

Du hittar tre erfarenhetsbaserade artiklar om syndromet på Harvinaiskeskus Norios [Kokemustietoa](#)-sidor, på finska. En del av berättelserna leder till Kehitysvammaisten Tukiliittos sidor.

[Trisomy 18 Foundation](#)

[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 sidan "Ainutlaatuiset Info" som förmedlar information om sällsynta kromosomavvikelser. Ainutlaatuiset har också en egen sluten Facebook-grupp för familjer. Du kan bli medlem i diskussionsforumet genom att skicka ett meddelande till administratören på Info-sidan.

På Facebook finns dessutom en öppen engelskspråkig diskussionsgrupp "Trisomy 18", där du hittar mer information och kamratstöd. Den hittar jag inte, men med trisomy 13 hittar man flera sidor på Fb

Källor

Orpahnet: [Trisomy 18](#)

NHS Choices: [Edwards' syndrome, Trisomy 18](#) (obs. texten finns också på svenska)
fanns inte på svenska