Trisomie 13 – Das Pätau-Syndrom

Nicolai Spohrer, Februar 2010

Allgemeines

Trisomie 13 beschreibt eine Genommutation und Hyperploidie, bei der das 13. Chromosom dreifach vorhanden ist. Die Symptome der Trisomie 13 wurden bereits im 17. Jahrhundert vom dänischen Wissenschaftler Erasmus Bartholin beschrieben, erst 1960 entdeckte aber der deutsch-amerikanische Humangenetiker Dr. Klaus Pätau ihre Ursachen.
Trisomie 13 tritt bei ca. 1 von 10.000-20.000 Neugeborenen auf.

Verschiedene Typen und Ursachen

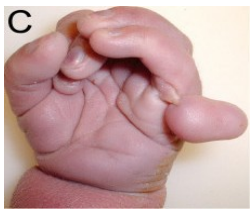
1. **Freie Trisomie 13:** in allen Körperzellen liegt das Chromosom 13 dreifach vor, verursacht durch eine Non-disjunction bei der Meiose (→ Keimzelle enthält Chromosom 13 doppelt), kommt in ca. 80% der Fälle vor
2. **Mosaik-Trisomie 13:** es existiert eine trisome und eine disome Zelllinie im Körper, verursacht durch eine Non-disjunction während den ersten Zellteilungen nach der Befruchtung, Symptome prägen sich z.T. weniger stark aus
3. **Translokations-Trisomie 13:** das dritte Chromosom 13 hat sich mit einem anderen Chromosom verbunden, kann vererbt worden sein wenn ein Elternteil eine balancierte Translokations-Trisomie 13 hat
4. **Partielle Trisomie 13:** die Chromosomen liegen wie üblich zweifach vor, aber ein Teil von einem der Chromosomen ist doppelt vorhanden → ein Chromosom ist länger als das andere, Symptome prägen sich z.T. weniger stark aus

Trisomie 13 ist (abgesehen von der o.g. Translokations-Trisomie 13) nicht vererbbar, oft liegt das Alter der Mutter aber über 35 Jahren.

Diagnose

Wenn während der Schwangerschaft durch eine Ultraschalluntersuchung körperliche Fehlbildungen, die auf eine Trisomie 13 hindeuten, entdeckt werden, kann durch eine Plazenta- oder Fruchtwasseruntersuchung ein genaues Ergebnis festgestellt werden.
Bei Neugeborenen wird üblicherweise das Blut untersucht.

Symptome und Lebenserwartung



- schwere Fehlbildungen der inneren Organe
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Krampfanfälle
- Blind- und Taubheit
- fehlgebildete Körperteile (s. A)
- Vielfingrigkeit, Vierfingerfurche (s. C)
- viele mehr

Die meisten Neugeborenen mit Trisomie 13 sterben innerhalb der ersten Tage, kaum eines überlebt das erste Lebensjahr. Eine Behandlung oder Prävention ist nicht möglich.

Quellen

(Stand 07.02.2010)

Bilder: http://www.diagnosticpathology.org/content/2/1/48/figure/F1
http://ghr.nlm.nih.gov/condition=trisomy13
http://www.dispo.de/forum/read.php?14,70
http://www.klinikum-bremen-mitte.medical-guide.net/deutsch/K/Kinderheilkunde/Chromosomenanomalien/Trisomie13PtauSyndrom/page.html
http://de.wikipedia.org/wiki/Trisomie_13