

Informatie over het Patau syndroom (Trisomie 13)

Wat is Patau syndroom (Trisomie 13)?

Bij Patau syndroom zijn er 47 chromosomen in plaats van 46 chromosomen. Chromosoom 13 is daarbij in drievoud aanwezig in plaats van in tweevoud. Men noemt dit trisomie 13. Dit extra chromosoom 13 veroorzaakt het Patau syndroom. Trisomie 13 komt bij ongeveer 1 op de 10.000 levend geboren kinderen voor. De aandoening leidt vooral tot afwijkingen aan de hersenen en aan het hart, maar ook verschillende andere aangeboren afwijkingen komen voor. Vaak hebben de kinderen een kleiner hoofd en afwijkingen aan het gezicht, zoals de neus en de ogen. Ook hebben ze vaak een lip-kaak-gehemeltespleet (schisis) en een extra vinger of teen. De meeste vruchtjes of kinderen met trisomie 13 overlijden tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte. Ongeveer 5-10% van de kinderen met trisomie 13 blijft langer dan één jaar in leven. Bij overleven is er een ernstige verstandelijke beperking.

Welke medische adviezen zijn er?

Kinderen met Patau syndroom kunnen niet genezen. Omdat zij vaak hartafwijkingen, hersenafwijkingen en ademhalingsproblemen hebben, overlijden de kinderen vaak kort na de geboorte.

Wat is de oorzaak?

Meestal is de oorzaak een (toevallige) verdelingsfout van de chromosomen waarbij een ei- of zaadcel een chromosoom te veel of te weinig chromosomen bevat. Dit wordt een losse trisomie 13 genoemd. Een dergelijke verdelingsfout is niet erfelijk.

Soms ontstaat een trisomie 13 niet ten gevolge van een toevallige verdelingsfout, maar doordat een chromosoom 13 vastzit aan een ander chromosoom. Dit wordt een translocatie genoemd. Een dergelijke trisomie 13 kan wel erfelijk zijn.

Hoe erft Patau syndroom over?

Trisomie 13 is een chromosomale afwijking. Meestal betreft het een losse trisomie 13 en deze is niet erfelijk. Het herhalingsrisico voor een paar met een eerder kind met trisomie 13 is wel licht verhoogd, namelijk 1 à 2%.

Wanneer een trisomie 13 ontstaat ten gevolge van een translocatie kan er wel een hoger herhalingsrisico zijn. Er dient dan aanvullend onderzoek plaats te vinden bij de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Een losse trisomie 13 heeft geen consequenties voor familieleden. Hun risico op een kindje met trisomie 13 is niet verhoogd.

Een erfelijke trisomie 13 kan wel consequenties hebben voor familieleden. Onderzoek bij hen is dan aangewezen, zij kunnen via de huisarts naar een klinisch geneticus verwezen worden.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kindwens?

Indien een paar een baby met trisomie 13 heeft gekregen, is onderzoek in een volgende zwangerschap (prenatale diagnostiek) mogelijk.

Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden door middel van een vlokkentest vanaf de 12^{de} week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16^e week. Hierbij worden cellen afgenomen waarin DNA-onderzoek wordt gedaan. Er is een kleine kans op een miskraam van ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij zowel de vlokkentest als de vruchtwaterpunctie. Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan bij trisomie 13 ook met de NIPT. Hierbij wordt in het bloed van de moeder gekeken of er aanwijzingen zijn voor trisomie 13, 18 of 21 bij het kind. Omdat de NIPT een screeningstest is, geeft de uitslag geen volledige zekerheid. Voor meer informatie over de NIPT verwijzen wij u graag naar www.meerovernipt.nl. Bij een erfelijke trisomie 13 is preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) mogelijk. Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar www.pgdnederland.nl.

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website:
<https://erfelijkheid.nl/ziektes/trisomie-13>.

20 februari 2020.