

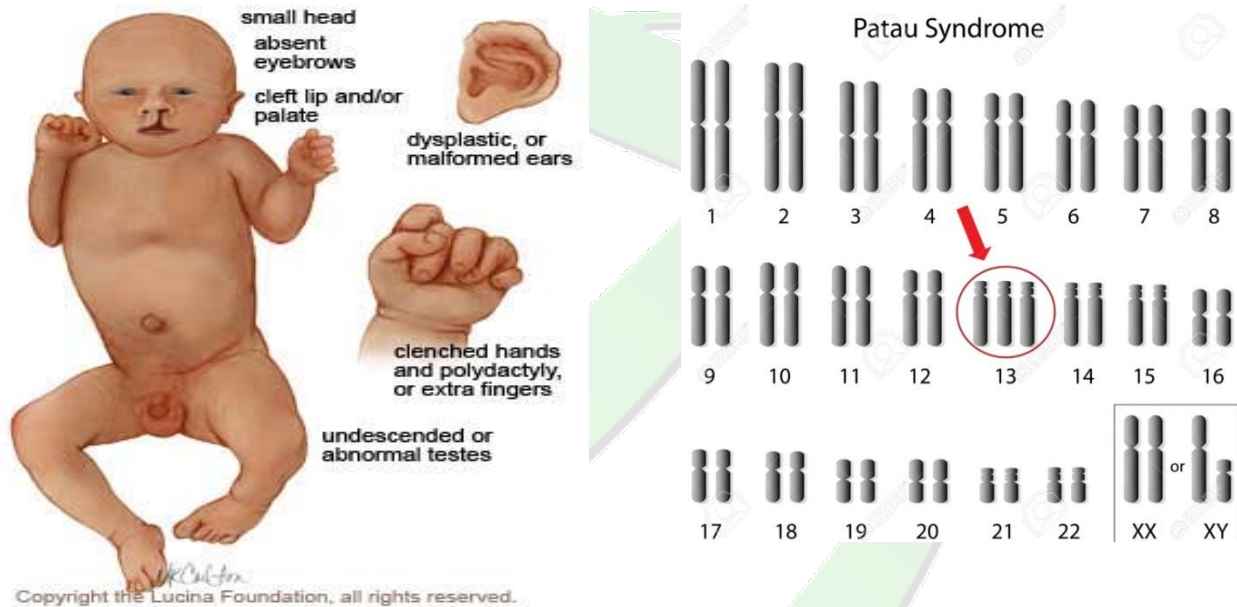


## متلازمة باتو (Patau Syndrome)

هذه المتلازمة قد تحدث بسبب وجود كروموسوم اضافى ال ١٣ فى الخلية. (47,XX,+13) او (47,XY,+13) نسخة اضافية لكروموسوم ال ١٣ هى سبب اضطرابات عقلية و جسمية و هيكلية و عيوب قلبية للوليد.

### علامت السريرية:

نقص و فقدان الجلد فى ناحية الجدارى - القذالى (القوى) قد تكون علامة الخاصة و المختصة للمرض. تشوه الاذن و التى قد تكون ذات شكل غير طبيعى و تقع ادنى من الحد المعمول. عند الاطفال المصابة عادة نشاهد الحنك المشقوق و الشفه المشقوقة لديهم. سائر الخصائص السريرية قد تكون اصبع اضافى (كثرة الاصابع) اصابع عازمة ( حالة اغلاق القبضة) كعب الغير مسدد و غير مغلق و ايضا خسارة الاضلاع.





## الاحصائيات:

التثلث الصبغى ال ۱۳ قد يحدث عند حول ۱ فى ۱۶۰۰۰ من حديثى الولادة. اندلاع هذه المتلازمة بالنسبة الى متلازمات اخرى كمتلازمة داون ( التثلث الصبغى ۲۱) و متلازمة ادوارد ( التثلث الصبغى ۱۸) قد تكون نادرة. غالبية الاطفال فى بداية الولادة و فى اسابيع الاولى من الولادة قد يميتون. مستوى اشاعة هذه المتلازمة قد تزداد مع زيادة عمر الام و الذى يكون سبب حدوثها كروموسوم الاضافى او الزائد من جانب الام.

## تغييرات الوراثة:

مع استخدام تحليل الكروموسوم يمكن ان يحدد نوع الدقيق للتثلث الصبغى. نشاهد هذه المتلازمة على ثلاثة اشكال:

**Full Trisomy (التثلث الصبغى الكامل):** غالبية حالات التثلث الصبغى ال ۱۳ قد تحدث بسبب نقص فى فصل و تفكيك الكروموسات عند الميوز (نوع من انقسام الخلايا). و النتيجة تكون وجود ثلاثة من الكروموسات ال ۱۳. هذا الشكل من التثلث الصبغى ال ۱۳ لم يورث بعد.

**Mosaic Trisomy (التثلث الصبغى الفسيفساء):** نسخة واحدة اضافية و زائدة من كروموسوم ال ۱۳ قد تكون فى بعض من خلايا الجسم. حدة التثلث الصبغى الفسيفساء ال ۱۳ قد تختلف بالنسبة الى نوع و عدد الخلايا التى لديها كروموسوم اضافى و زائد.

**Partial Trisomy (التثلث الصبغى الجزئى):** فى حالات نادرة قد يتحول و يتبدل قسم من كروموسوم ال ۱۳ عن طريق تحويل المتعادل بين كروموسوم ال ۱۳ و كروموسوم اخر و الذى هذا النوع من التثلث الصبغى قد يورث.



## اساليب الغرلة و التحديدية:

تحديد التثلث الصبغى ال ۱۳ فى اشهر الثلاثة الاولى و الثانية من الحمل قد يكون اكثر اشاعة من زمن الانجاب و الولادة و فى اكثر الحالات يحدث الاجهاض. المصابون بالتثلث الصبغى ال ۱۳ لديهم عمر قليل و حول ۵ حتى ۱۰ قد يبقيون على قيد الحياة لمدة عام فقط.

منذ عشرين عاما كشفت اساليب مختلفة تشمل قياس لعلامات البايوكيمياوية و معلمات او بارومترات السونار او الموجات فوق الصوتية و ايضا تركيبها و تجميعها معا لانجاز الغرلة. مؤخرا استخدم اسلوب و تقنية ال NIPT للنساء الحوامل اللاتي لديها مؤشرات لانجاز الغرلة. فى حال ان تكون نتيجة اختبار الغرلة ايجابية قد يستفاد من اختبارات تحيدية اخرى. لهذا السبب و فى مختبر الوراثة الطبية لدكتور زينلى يستفاد من اساليب تحيدية كالنمط النووي او الكاربوتايب و MLPA, QF-PCR و الذى يكون سببا لازدياد و ارتفاع السرعة و الدقة فى انجاز هذا الاختبار.

## تدابير الحمائية لمتلازمة باتو:

بعض من حديثى الولادة المصابة بهذه المتلازمة يميئوا بسبب مشاكل حاده فى الاعصاب و نقص او اضطراب فى القلب مع هذا الاطفال و مع توعية جيدة يحتاجون الى حمايات طبية لتحسين بعض من التشوهات الهيكلية و المضاعفات المرتبطة بها بالمثل لرفع مشاكل التغذية للاطفال المصابة يستفاد من اسلوب المعدى او الكاستروستومى (التغذية عن طريق الانبوب) او لتحسين التشوهات الهيكلية كالحنك المشقوق و الشفه المشقوقة يستفاد من عملية الجراحية لاصلاحها.

ايضا انجازات اخرى منها العلاج الفيزيائى او المعالجة بالعمل او علاج التخاطب قد يكون له تاثير لحد ما.

## الاستشارة الوراثية:

الاستشارة الوراثية قد تكون خطوة مهمة فى انخفاض الاعاقة. افضل وقت للاستشارة الوراثية قد يكون قبل الزواج لكن قبل الحمل و فى ايام الحمل و بعد ولادة اول الوليد المصاب للعائلة ايضا تنجز الاستشارة الوراثية.



عندما تراجعوا المختبر للاستشارة الوراثية قد يتم الحديث بشأن القلق و المخاوف حول الامراض الوراثية التي قد تكون عند انسابكم. هذه الحالات تشمل خطورة تكرار الامراض الوراثية فيكم و عند الحمل او فى اولادكم او باقى افراد العائلة لديكم.

قد تدرس متلازمة باتو عند الحمل و مع استخدام السونار و الاعتيان من الاسائل الامنيوتيك و الاعتيان من زغابات المشيمة و ايضا اختبار ال NIPT. و فى بداية الولادة ايضا وجود تشوهات هيكلية و جسدية تبين و تطرح لنا احتمال اضطرابات كروموسومية عند المصاب.

تحديد هذه المتلازمة عند حديثى الولادة قد تشمل دراسة نموذج الكروموسات للجنين عن طريق النمط النووى او الكاربوتايب او انجاز اسلوب ال QF-PCR.

## العلاج:

بعض من حديثى الولادة الذين لديهم اضطرابات و نقص حاد قد يميتوا فى بداية الولادة بسبب مشاكل حاده للقلب و الاعصاب مع هذا الاطفال و مع توعية جيدة يحتاجون الى حمايات طبية لتحسين بعض من التشوهات الهيكلية و المضاعفات المرتبطة بها بالمثال لرفع مشاكل التغذية للاطفال المصابة يستفاد من اسلوب المعدى او الكاستروستومى (التغذية عن طريق الانبوب) و لتحسين تشوهات الهيكلية كالحنك المشقوق و الشفه المشقوقة تستخدم لهم العملية الجراحية. ايضا انجازات اخرى منها العلاج الفيزيائى او المعالجة بالعمل او علاج التخاطب قد تكون مؤثرة لحد ما فى تحسين الاوضاع لديهم.

## التوعية و الانذار:

حول ٤٥% من الاطفال المصابة قد يميتوا فى شهر الاول من الولادة. و حول ٧٠% قد يميتوا فى ستة اشهر الاولى من الولادة و اعلى من ال ٧٠% يميتوا فى سنة الاولى من الولادة. و قليلا ما يصلوا الى ايام الطفولية.



اکثر الذين بقوا على قيد الحياة قد اصابوا باضطرابات جسدية و عقلية مع هذا قدرة و سعة التعلم عند الاطفال المصابة بمتلازمة باتو قد تختلف من طفل الى طفل اخر. الاطفال الاكبر من الممكن ان يحتاجون المشى بمساعدة المشاية او الاكر. ايضا من الممكن ان يقدروا على فهم العبارات و الكلمات.

للحصول على معلومات اكثر حول هذا المرض راجعوا هذا [الموقع](#).

في [هذا القسم](#) ايضا اجيب على الاسئلة المتداولة لعوائل المرضى.

#### المصادر:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMHT0024874> 1.

Emery and Rimoin's Essential Medical Genetics, 2012