



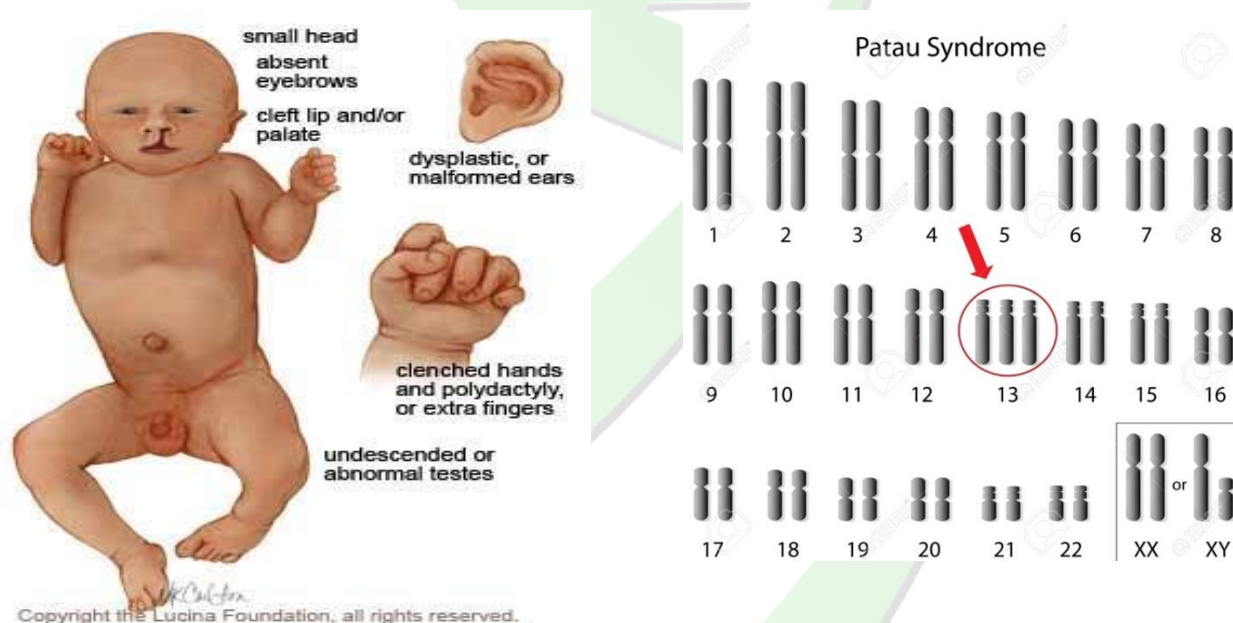
## سندرم پاتو (Patau Syndrome)

این سندرم به دلیل حضور یک کروموزوم اضافی ۱۳ در سلول ایجاد می شود (۴۷,XX,+۱۳) یا (۴۷,XY,+۱۳). کپی اضافه کروموزوم ۱۳ سبب ناهنجاری های ذهنی و جسمی و نقایص قلبی برای نوزاد می شود.

### ویژگی های بالینی:

نقص پوست سر در ناحیه آهیانه ای-پس سری علامت اختصاصی بیماری است. گوش ها معمولا " بدفرم بوده و پایین تر از حد معمول خود قرار دارند. در کودکان مبتلا شکاف کام و شکاف لب نیز مشاهده می گردد. سایر مشخصات فیزیکی شامل انگشت اضافی (پلی داکتیلی)، انگشتان خمیده (حالت مشت بسته)، پاشنه پای برجسته، و فقدان دنده ها می باشد.

ناهنجاری ها و بدفورمی های دستگاه تناسلی نیز در افراد مبتلا معمول است. این ناهنجاری ها شامل عدم نزول بیضه ها و ناهنجاری های تکاملی کیسه بیضه و دستگاه تناسلی مبهم در مردان و ناهنجاری ها در شکل رحم زنان است.





## فراوانی:

تریزومی ۱۳ در حدود ۱ در ۱۶۰۰۰ نوزادان رخ می دهد. بروز این سندروم نسبت به سندرم داون (تریزومی ۲۱) و سندروم ادوارد (تریزومی ۱۸) نادرتر است. اکثر نوزادان طی اولین روزها یا هفته های زندگی می میرند. شیوع آنها همراه با افزایش سن مادر بیشتر می شوند که کروموزوم اضافی منشا مادری دارد.

## تغییرات ژنتیکی:

با استفاده از آنالیز کروموزومی می توان نوع دقیق تریزومی را مشخص کرد. این سندرم به سه صورت ممکن است مشاهده شود:

**Full Trisomy:** اغلب موارد تریزومی ۱۳ به دلیل نقص در تفکیک کروموزوم ها در میوز اتفاق می افتد که در نتیجه آن حضور سه نسخه از کروموزوم ۱۳ می باشد. این فرم از اتوزومی ۱۳ به ارث نمی رسد.

**Mosaic Trisomy:** یک نسخه اضافی از کروموزوم ۱۳ تنها در برخی از سلول های بدن می باشد. شدت تریزومی موزاییک ۱۳ بسته به نوع و تعداد سلول هایی که دارای کروموزوم اضافی می باشد، متفاوت است.

**Partial Trisomy:** در موارد نادری، قسمتی از کروموزوم ۱۳ به وسیله جابجایی متعادل بین کروموزوم ۱۳ و یک کروموزوم دیگر جابجا می شود که این نوع از تریزومی می تواند به ارث برسد.

## روش های غربالگری و تشخیصی:

تریزومی ۱۳ در سه ماهه اول و دوم شایعتر از موقع زایمان بوده و به میزان زیادی سقط خود بخودی در آنها اتفاق می افتد. مبتلایان به تریزومی ۱۳ دارای عمر کوتاهی بوده و فقط ۵ تا ۱۰ درصد آنها تا یک سالگی زنده می مانند. در طی دو دهه اخیر روش های مختلفی شامل اندازه گیری مارکرهای بیوشیمیایی و پارامترهای سونوگرافی و نیز ترکیب این دو با هم برای غربالگری ابداع شده است. اخیرا تکنیک NIPT نیز برای خانم های بارداری که اندیکاسیون دارند، جهت انجام غربالگری استفاده می شود. در صورت مثبت شدن تست غربالگری از تست های تشخیصی استفاده می گردد. بدین منظور در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی از روش های کاربوتایپ، QF-PCR و MLPA بهره گرفته میشود که سبب افزایش سرعت و دقت در انجام کار می گردد.



## اقدامات حمایتی سندرم پاتو

برخی از نوزادانی که به این بیماری مبتلا هستند ممکن است در هفته های اول تولد به دلیل مشکلات عصبی شدید و نقص قلبی فوت کنند. با این حال کودکان با پیش آگهی بهتر، نیازمند حمایت های پزشکی هستند که برخی از ناهنجاری های ساختاری و عوارض مرتبط با آن اصلاح شوند به عنوان مثال جهت رفع مشکلات تغذیه ای از گاستروستومی استفاده میشود. برای اصلاح ناهنجاری های ساختاری مانند شکاف کام و شکاف لب از جراحی کمک گرفته میشود. همچنین اقدامات دیگری از قبیل فیزیوتراپی، کار درمانی و گفتار درمانی نیز در رابطه با این سندرم میتواند موثر باشد.

## مشاوره ژنتیک

مشاوره ی ژنتیک گامی مؤثر در کم کردن معلولیت هاست. بهترین زمان انجام مشاوره ی ژنتیک، قبل از ازدواج است، ولی قبل از بارداری، در دوران بارداری و پس از تولد اولین فرزند ناهنجار هم می توان برای انجام مشاوره ی ژنتیک مراجعه کرد.

زمانی که شما برای انجام مشاوره ی ژنتیک مراجعه می کنید، درباره ی تمام نگرانی های خود و بیماری های ارثی - ژنتیکی که در شجره نامه شما وجود دارد، بحث می کنید. این موارد شامل خطر تکرار بیماری ژنتیک در شما، حاملگی شما، فرزندان شما یا سایر افراد خانواده شود.

سندرم پاتو در هنگام حاملگی با استفاده از تصاویر سونوگرافی، آمنیوسنتز و نمونه گیری از پرزهای کوریونی و تست [NIPT](#) قابل بررسی است. در هنگام تولد نیز ناهنجاری های فیزیکی مشهود، احتمال وجود ناهنجاری کروموزومی را مطرح می سازد.

تشخیص این سندرم در نوزاد با بررسی الگوی کروموزومی نوزاد بواسطه کاریوتیپ و یا انجام QF-PCR میسر می گردد.

## درمان

برخی از متولدین مبتلا دارای ناهنجاری ها و نقائص بسیار شدید هستند و در طی هفته های اول تولد به علت مشکلات عصبی شدید و نقص قلبی فوت کنند. با این حال کودکان با پیش آگهی بهتر، نیازمند درمان های پزشکی به منظور اصلاح برخی از ناهنجاری های ساختاری و عوارض مرتبط با آن می باشند. برای رفع مشکلات تغذیه ای استفاده از گاستروستومی ممکن است ضرورت یابد. ناهنجاری های ساختاری از قبیل شکاف کام و شکاف لب ممکن است با جراحی اصلاح گردند. فیزیوتراپی، کاردرمانی و گفتار درمانی در افراد مبتلا به این سندرم کمک می کند تا به توانایی های بالقوه تکاملی خود برسند.



## پیش آگهی

تقریباً ۴۵ درصد از نوزادان مبتلا طی یک ماه اول زندگی فوت می شوند. قریب به ۷۰ درصد طی شش ماه اول و بالای ۷۰ درصد طی یک سال اول زندگی از بین می روند. میزان بقا تا دوران کودکی بسیار نادر است. بسیاری از افرادی که زنده مانده اند مبتلا به ناهنجاری های فیزیکی و ذهنی شده اند. با این حال ظرفیت یادگیری در کودکان مبتلا به سندرم پاتو از کودکی به کودک دیگر متفاوت است. کودکان بزرگتر ممکن است نیاز به راه رفتن با کمک واکر داشته باشند. همچنین ممکن است توانایی درک کلمات و عبارات را نیز داشته باشند.

جهت کسب اطلاعات تخصصی بیشتر راجع به این بیماری به این [سایت](#) مراجعه فرمایید. در این [بخش](#) نیز به سوالات رایج خانواده های این بیماران، پاسخ داده شده است.

### Reference:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMHT0024874> ۱.

Emery and Rimoin's Essential Medical Genetics, ۲۰۱۲