

PRACE KAZUISTYCZNE

KRYSTYNA JANUKOWICZ

Trisomia chromosomów grupy E (zespół Edwardsa) u dziecka z mnogimi wadami rozwojowymi

(Z Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego w Olsztynie; ordynator: kierownik naukowy: doc. dr hab. C. Zychowicz)

Zespół Edwardsa jest jednym z poznanych dotychczas zespołów wad rozwojowych wywołanych nadmiarem materiału genetycznego. Zespół ten, opisany po raz pierwszy przez Edwardsa i wsp. (3) w 1960 r., jest trisomią chromosomów grupy E, którą stanowią chromosomy par 16, 17 i 18. Badania autoradiograficzne umożliwiły zaliczenie dodatkowego chromosomu do pary 18 (wg 1).

Charakterystycznymi cechami zespołu Edwardsa są nieprawidłowości budowy czaszki, nisko osadzone, zniekształcone uszy, niedorozwinięta szczęka dolna, zdeformowane dłonie i stopy ze zgięciowo ustawionymi palcami. Obserwuje się także skrócenie klatki piersiowej, w większości przypadków wady układu sercowo-naczyniowego, rzadziej wady nerek, uchyłek Meckela, nieprawidłowy rozwój mięśni szkieletowych (1, 2, 3, 5, 6, 10). Opisywane są również wady centralnego układu nerwowego, nie występują one jednak tak często jak w trisomii chromosomów grupy D (8, 9). Typowy jest obraz dermatoglifów z przewagą łuków na opuszkach palców (2, 9, 12).

W niniejszej pracy przedstawiono przypadek zespołu Edwardsa, obserwowany w Wojewódzkim Szpitalu Dziecięcym w Olsztynie.

Opis przypadku

Noworodek G., płci męskiej (hist. chor. nr 3618/73), z ciąży drugiej, porodu przedwczesnego, pośladowego, z wagą urodzeniową 2400 g i długością ciała 50 cm. Rodzice: matka 20-letnia, ojciec 22-letni, zdrowi, w czasie ciąży matka nie chorowała. Poprzednia, pierwsza ciąża zakończyła się w 6 miesiącu urodzeniem bliźniąt płci męskiej, które zmarły natychmiast po urodzeniu. Nie stwierdzono u nich wad rozwojowych. Omawiany noworodek, urodzony w izbie porodowej, przewieziony w bardzo ciężkim stanie ogólnym w drugiej godzinie życia do Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego w Olsztynie, blade szary, mało żywoty. Badaniem fizykalnym stwierdzono: obwód głowy 33 cm, ciemie przednie wielkości 2x2 cm, hiperteloryzm, nisko osadzone, zniekształcone uszy, niedorozwinięta, cofnięta ku tyłowi żuchwa, obustronny, całkowity rozszczep podniebienia pierwotnego i wtórnego, zniekształcone, zgięciowo ustawione palce dłoni i stóp, częściowo zrosnięte ze sobą, krótka szyja, zrosty żeber, brzuch wysklepiony znacznie poniżej poziomu klatki piersiowej, w okolicy pępka przepuklina powojnowa, znacznie ograniczone ruchy odwodzenia w stawach biodrowych, krwiaki na pośladkach. Podczas pojenia i wykonywania zabiegów obserwowano wymioty, sinienie, bezdech, bradykardię. Noworodek operowany w trybie nagłym (plastyka pępka, odprowadzenie jelit do jamy brzusznej) zmarł po 42 godz. życia. Obraz kliniczny nasuwał podejrzenie zespołu Edwardsa.

Rozpoznanie anatomopatologiczne: *Schisis palati primaria et secundaria. Deformatio auriculae ambilateralis, digitorum manus et pedis utriusque sub forma syndactyliae. Vitium cordis congenitum, foramen ovale apertum,*

ductus arteriosus Botalli latus. Haematoma intracraniale magnum perinatale.

Badanie cytogenetyczne: hodowlę leukocytów krwi obwodowej wykonano metodą Moorheada i wsp. (6). Liczono 45 mitoz stwierdzając obecność 47 chromosomów w 42 mitozach, 46 w 2 i 48 w 1 mitozie. Analiza 12 płytek metafazalnych wykazała, iż dodatkowy chromosom należy do grupy E (ryc. 1). Rodzice dziecka, mimo wielokrotnych próśb nie zgłosili się na badanie cytogenetyczne.

Omówienie

Charakterystycznymi cechami trisomii chromosomów grupy E są w przedstawionym przypadku: nieprawidłowo zbudowana czaszka, zniekształcone, nisko osadzone uszy, mała, cofnięta ku tyłowi żuchwa, zdeformowane palce dłoni i stóp, zrosnięte żebra, wada serca. Jakkolwiek podawana jest możliwość wystąpienia w zespole Edwardsa innych wad rozwojowych, w omawianym przypadku zasługują na uwagę dwie cechy: całkowity rozszczep wargi i podniebienia, co jest charakterystyczne dla trisomii autosomów grupy D (zespół Patau) (1) oraz przepuklina powojnowa. Także płęć dziecka — męska, jest rzadsza, w zespole Edwardsa przeważają bowiem dziewczynki (3:1) co, być może, wiąże się z większą umieralnością chłopców w życiu płodowym (1, 2). Dzieci rodzą się z niską wagą, nawet mimo prawidłowego czasu ciąży, ich rozwój psychofizyczny jest upośledzony, większość z nich ginie bardzo wcześnie. Wg Webera i wsp. (wg 2), około połowa żyje do 2 mies. życia, 1/3 do 3 miesiąca, zaledwie 1—2% dzieci żyje dłużej. Najdłużej żyjący, opisany w 1969 r. chłopiec, miał 11,5 lat (4).

Wysoka śmiertelność utrudnia niewątpliwie dokładne określenie częstości występowania zespołu Edwardsa. Podawane są liczby od 1/500 do 1/4000 żywo urodzonych noworodków (5). Weiss (10) uważa, iż zespół Edwardsa występuje równie często jak zespół Downa, jest jedynie pozornie rzadszy z powodu zgonów dzieci w najwcześniejszym okresie życia. Rzeczywiście, jak wykazały badania cytogenetyczne płodów samoistnie ronionych, trisomie chromosomów grup E i G występują z jednakową częstością (11). Obok zwykłych trisomii czy trisomii w układzie mozaikowym spotkać można, choć rzadziej, trisomie grupy E z translokacją lub podwójną trisomią (9), charakteryzujące się dość różnorodnym obrazem fenotypowym (6). Obserwowane są także przypadki z prawidłowym kariotypem a klinicznymi cechami zespołu Edwardsa (2). Uważa się (2) iż



Ryc. 1 Kariotyp noworodka G. z trisomią grupy E.

matki dzieci z zespołem Edwardsa są starsze (średnio 34,7 lat), jednak, podobnie jak w przedstawionym przypadku rodzice mogą być młodzi (10, 12). Taylor (wg 12) podała, że krzywa wieku matki ma, podobnie jak w zespole Downa, dwa szczyty: 20—24 lata i 35—39 lat.

Opisany noworodek jest drugim, obok przedstawionego przez Wiśniewskiego i wsp. (12), przypadkiem trisomii grupy E w piśmiennictwie polskim. Przypadek omawiany przez Gębala i wsp. (5) dotyczył dziewczynki z trisomią grupy E w układzie mozaikowym.

PIŚMIENNICTWO

1. Boczkowski K.: Cytogenetyka kliniczna. PZWL, Warszawa, 1970.
2. Dawidenkowa E. F.: Choroby chromosomalne. W: Problemy genetyki medycznej (red. W. P. Efroimson, A. Horst), PZWL, Warszawa, 1971, s. 299.
3. Edwards J. H. i wsp.: A new trisomic syndrome. *Lancet*, 1960, 1, 787.
4. Geiser C. F., Schindler A. M.: Long survival in a male with 18 — trisomy syndrome and Wilms'tumor. *Pediatrics*, 1969, 44, 111.
5. Gębala A., Dobrzańska A., Warakomska-Grzycka S., Mach W.: Trisomia chromosomów grupy E w układzie mozaikowym u dziewczynki 10-letniej z zespołem wad wrodzonych. *Pol. Tyg. Lek.*, 1969, 24, 716.
6. Gróchowski J., Kleczkowska A., Kubień E.: Anomalie chromosomalne u dzieci z mnogimi anatomicznymi wadami rozwojowymi. *Mat. Konf. Nauk. Anomalie chromosomów autosomalnych. BTN, Białystok, 1970.*
7. Moorhead P. S. i wsp.: Chromosome preparations of leucocytes cultured from human peripheral blood. *Exp. Cell. Res.*, 1960, 20, 613.
8. Passarge E. i wsp.: Malformations of the central nervous system in trisomy 18 syndrome. *J. Pediatr.*, 1966, 69, 771.
9. Wald I.: Anomalie chromosomów autosomalnych u człowieka. *Mat. Konf. Nauk. Anomalie chromosomów autosomalnych. BTN, Białystok, 1970.*
10. Weiss L. i wsp.: Four infants with the trisomy 18 syndrome and one with trisomy 18 mosaicism. *Am. J. Dis. Child.*, 1962, 104, 533.
11. Wiśniewski L.: Poronienia w aspekcie genetycznym. Wybrane zagadnienia genetyczne w położnictwie i ginekologii. *BTN, Białystok, 1971.*
12. Wiśniewski L., Gawrońska H., Lech H.: Zespół Edwardsa u noworodka. *Ped. Pol.*, 1973, 48, 881.

Otrzymano: 9.V.1974; adres: 10-561 Olsztyn, ul. Żołnierska 18, Wojewódzki Szpital Dziecięcy.

Янукович К.

Трисомия хромосом группы E (синдром Эдвардса) у ребёнка с многочисленными пороками развития

Автор наблюдала новорождённого с многочисленными пороками развития (гипертелоризм, низко расположенные деформированные уши, гипопластическая скошенная нижняя челюсть, билатеральное полное расщепление первичного и вторичного нёба, деформированные и согнутые пальцы, рук и ног, частично сросшиеся с собой, короткая шея, сращения рёбер, пупочная грыжа). Цитогенетическое исследование показало наличие 47 хромосом с добавочной хромосомой в группе E, что позволило диагностировать синдром Эдвардса.

Janukowicz K.

Group E chromosome trisomy (Edwards' syndrome) in a child with multiple developmental anomalies

A newborn was observed with multiple developmental anomalies (hypertelorism, low-position and deformity of ears, hypoplastic receding mandible, bilateral complete palatoschisis involving the primary and the secondary palate, deformed, clawed fingers and toes, partial syndactylia, short neck, fused ribs, umbilical hernia). Cytogenetic investigations showed presence of 47 chromosomes with an additional chromosome in group E which was compatible with the diagnosis of Edwards' syndrome.

Dr Prof. dr med. Ewa Ostrowska

POLISH ACADEMY OF SCIENCES
EXPERIMENTAL MEDICAL CENTRE

05-300 MIŃSK MAZOWIECKI

126 A, Warszawska Street
POLAND

CENTRUM MEDYCZY

DOŚWIADCZALNIA I KLINICZNEJ PAN

Ośrodek Doświadczalny

Neurologii Persewawczej

ul. Warszawska 126

05-300 Mińsk Mazowiecki



Dr Krystyna Janukowicz

Wojewódzki Szpital Dziecięcy
ul. Żołnierska 18

10-561 OLSZTYN

Warszawa 4, IV, 1975r.

Monsieur et Honoré Confrère,
Уважаемый Коллега,
Dear Doktor,
Sehr geehrier Herr,

Je vous serais très reconnaissant de bien vouloir m'envoyer un tiré à part de votre travail:

Я буду Вам весьма признателен за прислание оттиска Вашей публикации:

I would greatly appreciate a reprint of your paper:

Für einen Sonderdruck Ihrer Arbeit wäre ich Ihnen sehr dankbar:

**Trisomia chromosomów grupy E/zespół Edwardsa/u dziecka
z mnogimi wadami rozwojowymi**


Polski Tygodnik Lekarski 1975, T. XXX, Nr 8

Avec mes remerciements,

С уважением,

Sincerely yours,

Ihr sehr ergebener,



Inštitút pre ďalšie vzdelávanie lekárov
a farmaceutov, BRATISLAVA

Postgraduate Medical Institute

Institut für ärztliche Fortbildung

Institut pour le perfectionnement
des médecins

Институт усовершенствования врачей.

Ú N Z
mesta
Bratislava

77-19

Doc. MUDr. Andrej Gatlík CSc.
vedúci Datskej katedry

adr.

inštitút pre ďalšie vzdelávanie lekárov

a farmaceutov

katedra pediatrie

Bratislava, Limbová ul.



Korespondenčný lístok

Post-card

Postkarte

Carte postale

Открытка



Prof. Krzysztof JANUKOWICZ, M.D.
Wojewódzki Szpital Dziecięcy
Żołnierska 18

10-561 OLSZTYN

Polska

Dear Sir,

Sehr geehrter Herr!

Monsieur et cher collègue

Уважаемый коллега!

I would greatly appreciate a reprint of your article

Für die gütige Übersendung eines Sonderdruckes Ihrer Arbeit

Je vous prie de bien vouloir m'envoyer une copie de votre article

Заранее Вас благодарю за возможность получить от Вас сепарат указанной работы, или другой, подобной, касающейся этой темы

Diisomia chromosomica deuru E ...

Pub. Zool. Zeb., 1945, T XXX, No. 8, pp. 344

Thanking you in advance very sincerely yours

wäre ich Ihnen sehr dankbar. Mit ergebenstem Danke im voraus

En vous remerciant d'avance, je reste votre dévoué

Сердечное спасибо!

Spuler