Edwards Syndrom

Grundlagen

Merkmale & Symptome

Karyogramm:

Grundlagen

- Erstbeschreibung: 1960 J.H. Edwards
- **Trisomie 18**
- Häufigkeit: 1 : 3000
- Prognose: **infaust** (fatal; früher Tod, oft Fehlgeburt)
- Schwangerschaft: 95% Aborte
- Mortalität:
  - 3. Monat — 50%
  - 12. Monat — 96%

Merkmale & Symptome

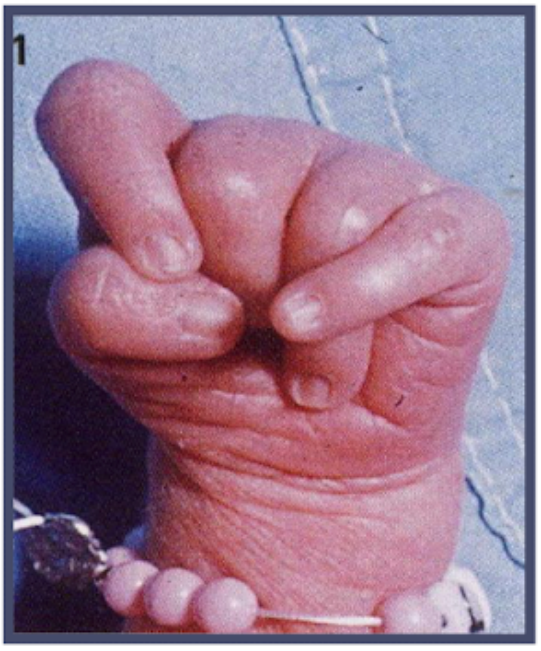
- Psychomotorische Retardierung
- Niedriges Geburtsgewicht (2400g)
- Weit ausladender Hinterkopf
- kleiner Gesichtsschädel
- Retrogenie *(Rücklage des Kinns)*
- Tiefsitzende dysplastische Ohren
- Tintenlöscherfüße
- Typische Fingerstellung



Weit ausladender Kopf

Organfehlbildungen:

- Herz
- Niere
- Lunge
- Augen



Typische Fingerstellung

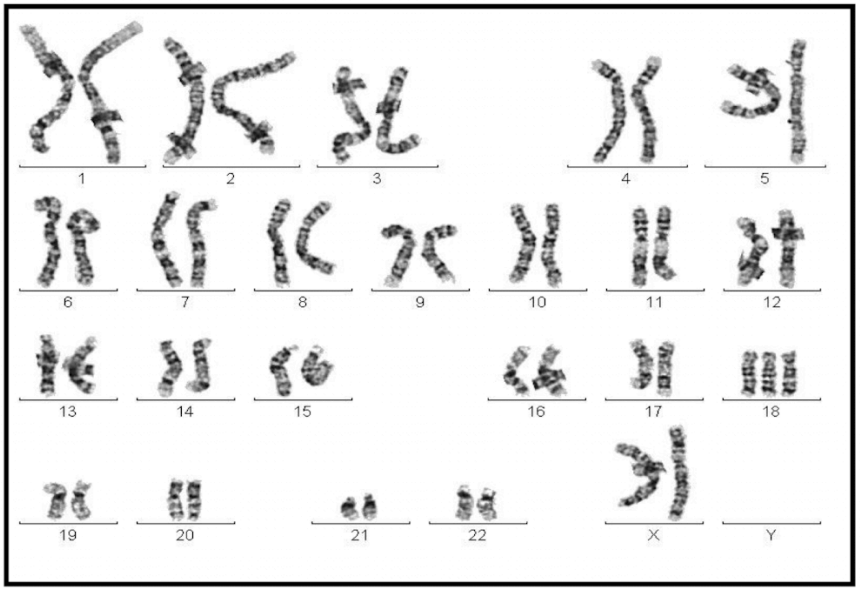


Tintenlöscherfüße



Tiefsitzende Ohren & Augenfehlbildung

Karyogramm:



47,XX,+18