

NIFTY PLUS

Uz analizu aneuploidija 21., 18. i 13. kromosoma te spolnih kromosoma, sad je moguće naručiti i analizu nekih mikrodelecija, trisomija 22., 19. i 6. kromosoma i van der Woudeova sindroma.

MIKRODELECIJE:

Trenutačno se s visokom pouzdanošću moguće detektirati mikrodelecije opisane u nastavku.

Sindrom Cri Du Chat (sindrom mijaukanja):

U jednome u 20 000 do 50 000 poroda dogodi se da novorođeno dijete ima anomaliju nazvanu sindrom Cri Du Chat (sindrom mijaukanja). Za bolest su specifični zaostajanje u razvoju, intelektualne poteškoće, slab mišićni tonus u djetinjstvu itd. Uzrok je tomu delecija kraja kratkoga kraka 5. kromosoma (5p), što je najčešće slučajna pojava pri formiranju spolnih stanica ili u ranome razvoju fetusa.

Mikrodelecija 1p36:

Delecija dijela p36 na 1. kromosomu uzrokuje teške intelektualne poteškoće. Većina osoba koju bolest pogodi nikad ne nauči govoriti, a uz to imaju i tipičan izgled, slab mišićni tonus, poteškoće s gutanjem, vidom i sluhom te mnoge druge ozbiljne probleme. Procjene pokazuju da mikrodeleciju 1p36 ima jedno od 5000 do 10000 porođene djece.

Mikrodelecija 2q33.1:

U slučaju da pri formiranju spolnih stanica roditelja dođe do pojave delecije dijela 2. kromosoma, regije q33.1, dijete će imati poteškoće, koje uključuju i usporen rast, poteškoće s učenjem, tanku i rijetku kosu te poteškoće s hranjenjem. Najvjerojatnije je uzrok tih simptoma u nedostatku gena STAB2, koji se nalazi na tome području.

Jacobsenov sindrom:

Jacobsenov sindrom posljedica je mikrodelecije na terminalnome (krajnjemu) dijelu 11. kromosoma. Uzrokuje intelektualne poteškoće, tipične crte lica i razne zdravstvene probleme, uključujući srčane mane i poremećaje u krvotoku. Sindrom se pojavljuje kod jednoga od 100 000 rođene djece.

Angelmanov sindrom:

Angelmanov sindrom posljedica je delecije dijela 15. kromosoma naslijeđenoga od majke. Ona uzrokuje ozbiljne intelektualne i razvojne poremećaje, poremećaje spavanja, grčeve i grčevite pokrete. Osobe koje pogađa također imaju problema s ravnotežom i hodanjem, ali su uglavnom veseloga karaktera i često se smiju. Sindrom se pojavljuje kod jednoga od 20 000 rođene djece.

Prader-Willijev sindrom:

Prader-Willijev sindrom posljedica je delecije dijela 15. kromosoma naslijeđenoga od oca (15q11.2–q13). Za osobe koje pogađa specifičan je slab tonus mišića, nizak rast, nepotpun razvoj spolnih obilježja, kognitivna invalidnost, problematično ponašanje i kroničan osjećaj gladi, što može dovesti do pretjeranoga jedenja i pretilosti opasne po život.

DiGeorgeov sindrom:

Za osobe s DiGeorgeovim sindromom (mikrodelecijom dijela kromosoma 22q11.2) specifične su tipične crte lica, srčane mane, slabo djelovanje imunostoga sustava, komplikacije povezane s niskom razinom kalcija u krvi i zakašnjelim razvojem s emocionalnim problemima. Ozbiljnost problema povezanih sa sindromom može se značajno razlikovati u pojedinačnim slučajevima. DiGeorgeov sindrom pojavljuje se relativno često, kod jednoga od 4000 porođene djece.

TRISOMIJE:

Trisomija 22. kromosoma većinom je letalna i čest je uzrok spontanih pobačaja u prvome tromjesečju trudnoće. Trudnoća rijetko potraje do drugoga tromjesečja, još rjeđe porod bude uspješan, a dijete najčešće ne doživi više od nekoliko dana...

Trisomija 16. kromosoma najčešća je trisomija, koja dovodi do spontanoga pobačaja. Rođenje živoga djeteta s trisomijom 16. kromosoma nije moguće.

Trisomija 9. kromosoma letalna je, što znači da većina djece koju pogađa umre prije rođenja ili odmah nakon toga.

DRUGE KROMOSOMSKE NEPRAVILNOSTI:

Van der Woudeov sindrom naziv je za genetsku anomaliju na 1. kromosomu, koja uzrokuje kombinaciju rascjepa usne i jamice na donjoj usni te brojne zdravstvene poteškoće, kao što su prirođene bolesti srca, mrmljanje, poremećaji mozga, rascjep nepca i druge. Procjenjuje se da se van der Woudeov sindrom pojavljuje s čestotnošću između 1 : 100 000 i 1 : 40 000.

PROVEDBA TESTIRANJA:

Provedba testiranja posve je jednaka kao i dosad. Ako biste željeli naručiti testiranje mikrodelecija, trisomija 22., 19. i 6. kromosoma te van der Woudeova sindroma, u aplikaciji kao vrstu usluge izaberite „NIFTY PLUS”.