

Nekih 4% ljudi sa Down-ovim sindromom nema ceo dodatni hromozom 21 izdvojen, ali ima dodatni deo hromozoma 21 prikačen na drugi hromozom.

Ovo se najčešće javlja kada se „mala ruka” i drugi hromozom „polome”, a dve „duže ruke” se spoje zajedno na mestima „prelom”. Ovaj proces lomljenja hromozoma i ponovnog spajanja sa drugim hromozomima se naziva translokacija (jer se hromozomski materijal transferuje na drugu lokaciju).

Osobe sa Down-ovim sindromom koji se javio u ovom obliku još uvek imaju dodatnu kopiju većeg dela hromozoma 21. Osobine ljudi sa ovakvim tipom Down sindroma nisu drugačije od ljudi sa običnom trizomijom.

Hromozomi koji mogu biti uključeni nose brojeve 13, 14, 15, 21 i 22.

Kako se pojavljuje translokacija?

Kod dve trećine osoba sa Down-ovim sindromom tipa translokacije, translokacija je bila izolovana pojava u toku formiranja individualnih jajnih ćelija ili spermatozoida uključenih u njihove koncepcije.

Kao i kod obične trizomije 21, ne postoji poznati razlog zbog kog se ona pojavljuje. Ne može se predvideti i nije posledica postupaka roditelja ili njihovih rođaka.

Pošto je to novi pronalazak ponekada je nazivaju „a de novo” translokacija .

Jajna ćelija ili spermatozoid sadrže uobičajeni broj hromozoma, tj. 23, ali ovo uključuje i taj jedan sa translokacijom. Tako postoji jedan slobodan ceo hromozom 21 i veći deo drugog hromozoma 21 priključen na neki od drugih hromozoma.

Ukoliko se jajna ćelija ili spermatozoid, koji sadrže 23 hromozoma uključujući i translociran deo, spoje sa normalnim spermatozoidom ili jajnom ćelijom oplođeno jaje, fetus i beba će imati 46 hromozoma. Međutim, jedan od njih će sadržati u sebi dodatnu kopiju većeg dela materijala hromozoma 21 koji mu pripada. Translocirani hromozom deluje kao jedan u deobi ćelija, pa će iz tog razloga ćelije sadržati dodatni hromozom 21, odnosno, njegov deo. Ova beba će zbog toga nositi Down-ov sindrom.

U trećoj grupi ljudi sa translokacijom im tipom Down-ovog sindroma, translokacija je prenesena od jednog roditelja. Ovi roditelji imaju dva cela hromozoma 21 u svakoj ćeliji ali je jedan od njih pripojen drugom hromozomu. Kako ne postoji gubitak ili izmena genetičkog materijala ova pojava je poznata kao izbalansirana translokacija kod roditelja nosilaca translokacije.

Važno je napomenuti da zbog uobičajenog oblika genetičkog materijala ovakvi roditelji nisu imali trag sindroma kod njih samih, niti će ga ikada imati. Od njih se ne može očekivati da znaju

da su nosioci, i jedini način otkrivanja je analiza njihovih hromozoma.

Kada se kod ljudi, nosilaca translokacije, stvori jajna ćelija ili spermatozoid u njih će verovatno biti prosleđena oba translocirana hromozoma i slobodni 21.

Kao rezultat u oplođenoj jajnoj ćeliji će se javiti dva slobodna hromozoma 21 i jedan translociran i rođena beba će nositi Down-ov sindrom.

Kako 4% ljudi sa Down-ovim sindromom imaju translokacioni tip, od toga jedna trećina je prenesena, sledi da 1% ljudi sa Down-ovim sindromom nasleđuje ovu pojavu.

Da li je životna dob roditelja uticajni faktor pojave Down-ovog sindroma?

NE. Različito od obične trizomije 21, translokacija se javlja sa podjednakom učestalošću u svakom životnom dobu.

Kolika je verovatnoća da se dobije i naredno dete sa istim uslovom?

Kada ni jedan od roditelja nisu nosioci, translokacija hromozoma je izolovan slučaj sa vrlo retkom učestalošću ponovnog javljanja (manje od 1%).

Nosioci translokacije mogu imati decu koja su nosioci, decu čiji hromozomi ne pokazuju pregrupisanost ili decu sa Down-ovim sindromom.

Verovatnoća pojave translokacije, sa uključenim 21 hromozomom ili bilo kojim drugim, kod drugog deteta je 1:6 ukoliko je majka nosilac, a 1:20 ukoliko je otac nosilac. Jednom malom broju ljudi, koji su nosioci translokacije između dva hromozoma 21, a inače su sasvim obični ljudi, jedini rezultat je rođenje deteta sa Down-ovim sindromom.

Kako možemo znati koji tip Down-ovog sindroma dete ima?

Ne postoje tačno definisani nivoi osobina ili sposobnosti ljudi sa običnom trizomijom 21 ili translociranim Down-ovim sindromom. Jedini način utvrđivanja je analiza hromozoma iz uzorka krvi.

Vrlo mali broj ljudi sa translokacijom ima delimičnu trizomiju 21 – kada samo jedan deo hromozoma 21 postoji u tri kopije. Ova deca mogu imati nekoliko karakteristika Down-ovog sindroma. Kao mnogo češći tip translokacija, objašnjen prethodno, ovaj tip se može javiti kao „de novo”, ili ga roditelj može nositi.

Kako jedna trećina ljudi sa translociranim Down-ovim sindromom ima nasleđen uslov, njihovi roditelji imaju velike šanse da dobiju još jedno dete sa tim uslovom. Roditelji mogu želeti da znaju da li je to tako. Da bi se identifikovali ovi roditelji – nosioci, hromozomski test se radi na svim bebama sa Down-ovim sindromom. Takođe, ispituju se i uzorci krvi roditelja da bi se utvrdilo da li oni imaju translokaciju hromozoma.

Svakako bi trebalo da postoji i genetsko savetovanje roditelja dece sa Down-ovim sindromom.

Nosioci translokacije i ostali članovi porodice

Čak iako roditelji ne nameravaju da imaju više dece, saznanje da je jedan od njih nosilac translokacije hromozoma važno je za svu decu rođaka jer imaju povećane šanse da su takođe nosioci istog uslova.

Translokacija i delimična trizomija

Written by Administrator

Monday, 08 June 2009 20:03 - Last revised Monday, 08 June 2009
