

Aneuploidije spolnih hromosoma

Trisomija XXY – Klinefelter Sindrom – Pogađa 1:1.000 dječaka

Ovaj sindrom prouzrokuje fizičke disfunkcije pretežno kod dječaka. Jedan u hiljadu slučajeva sa starijom majkom se rađa sa malim i nerazvijenim testisima, sa užim ramenima i širim kukovima, sterilitetom, mekšim glasom i izduženim ekstremitetima.

Monosomija X hromozoma – Turnerov Sindrom – Pogađa 1:2.500 djevojčica

Ovaj sindrom ne zavisi od starosti majke. U 99 % slučajeva se plod sa ovom anomalijom odbacuje. Ovo je **jedina** monosomija koja nije smrtonosna.

Trisomija XYY – Jakobs Sindrom – Pogađa 1:1.000 dječaka

Ovaj sindrom odlikuje visok rast, ali normalne proporcije, kao i krupni zubi, agresivnost i inteligencija ispod prosječne.

Trisomija X hromozoma – Pogađa 1:1.000 djevojčica

Sa starošću majke se povećava i opasnost od nastanke ove trisomije koja zahvati jednu među 1.000 djevojčica. Djeca sa ovim poremećajima su normalnog izgleda i nešto višeg rasta sa problemima u govoru i učenju.

Trisomije ostalih hromosoma (1.-22. para hromosoma)

Trisomija 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,14,15,16,17,19,20,22

Aneuploidije ostalih hromosoma ili rijetke autosomalne aneuploidije (RARs) predstavljaju prisustvo viška broja hromosoma kod bilo koje para hromosoma. Posljedne studije pokazuju i da nisu toliko rijetke. (Scott F, Bonifacio M, Sandow R, Ellis K, Smet M-E, McLennan A. «Rare autosomal trisomies: Important and not so rare». *Prenat Diagn.* 2018;38(10):765-771. QB 8145)

Povezane su sa gubitkom trudnoće, preranim rođenjem bebe, fetalnim mozaicizmom, ograničenjem rasta, fetalnim strukturnim anomalijama.

Mikrodelecije

Mikrodelecije su promjene u strukturi hromosoma koje dovode do sindroma, koji imaju klinički značaj.

Cri du chat ili sindrom mačijeg plača - 1/20000 -1/50000 trudnoća

Karakteristike ove anomalije su mala težina na rođenju, usporen psihofizički razvoj, mentalna retardacija, mikrocefalija. Dijete je sa slabim tonusom mišića lica koji otežava govor i ishranu. Plač bebe je nalik na mjaukanje mačke što je

posljedica anomalija u razvoju laringusa. Takođe su prisutni i problemi u ponašanju.

Wolf Hrischorn Sindrom 1/50000 trudnoća

Karakteristike ovog sindroma su teška mentalna retardacija, rascjep nepca, širok ili povijen nos, kao i promjene kože glave u središnjoj liniji. Anomaliju prate zakašnjeni razvoj kostiju kod dječaka, hipospadija (urođena anomalija penisa) i kriptorhizam (nespušteni testisi). Malo njih doživi dvadesetu godinu života, budući da imaju jaka tjelesna oštećenja i sklonosti ka infekcijama ili epilepsiji.

Prader Willi/Angelman Sindrom 1/10000 – 1/25000

Djeca obolela od ovog sindroma imaju tešku psihomotornu zaostalost, probleme sa uzimanjem hrane kao i probleme sa govorom i ponašanjem. Imaju usporen rast obima glave, abnormalan EEG, zaravnjen okcipitalni deo glave, isturen jezik i široka usta.

Bebe sa Angelmanovim sindromom na rođenju izgledaju normalno, ali ubrzo počinju da se pojavljuju prvi simptomi. Između 2. i 3. godine kod ove djece se može razviti epilepsija i poremećaj ravnoteže. Ukoliko je stanje nastalo kao posljedica promena na genima koji potiču od oca onda je u pitanju Prader Willi sindrom, a ukoliko je greška potekla od majke onda je u pitanju Angelman sindrom.

Di George Sindrom 1/4000 trudnoća

Kod osoba koje imaju ovaj sindrom, na jednom hromozomu 22 nedostaje segment sa oko 30 do 40 gena.

Bebe uglavnom imaju nerazvijenu bradu, oči sa jakim očnim kapcima, pojačanu osetljivost na virusne, bakterijske i gljivične infekcije, srčane smetnje, rasječeno nepce, odložen razvoj govora sa poteškoćama u ishrani i gutanju. Mogu da nastanu i problemi sa učenjem i ponašanjem kao i hiperaktivnost.

Mikrodelecija 1p36 1/4000 – 1/10000 trudnoća

Bebe rođene sa mikrodelecijom 1p36 najčešće imaju slab tonus mišića, kao i oštećenja srca i drugih organa. Većina beba imat će poteškoće u razvoju i različit stepen intelektualnih teškoća.

Parcijalne delecije i duplikacije

Parcijalne delecije i duplikacije (copy number variants) predstavljaju višak ili manjak genetičkog materijala na bilo kojem hromozomu u genomu bebe. Povezane su sa zaostajenjem u razvoju i različitim fetalnim anomalijama.