

Profesor Anna Kessling i Mary Sawtel

# Genetika Down-ovog sindroma

Vodič za roditelje i usvojitelje  
Izdanje udruženja ljudi sa Down-ovim sindromom

Prevela i priredila [\[M21\]Suzana Linić](#)  
Beograd, 2001.

## SADRŽAJ

### UVOD

#### DEO PRVI – OSNOVE

ĆELIJE

GENI

HROMOZOMI

OBIČNA DEOBA ĆELIJA

JAJNA ĆELIJA I SPERMATOZOID

#### DEO DRUGI – GENETIKA DOWN-OVOG SINDROMA

PREGLED

REGULARNA TRIZOMIJA 21

Kako se pojavljuje regularna trizomija 21?

Odakle potiče dodatni hromozom?

Zbog čega se pojavljuje regularna trizomija 21?

Životna dob roditelja

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

TRANSLOKACIJA I DELIMIČNA TRIZOMIJA

Kako se pojavljuje translokacija?

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

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

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

Nosioci translokacije i ostali članovi porodice

MOZAIK

Kako se pojavljuje Down-ov sindrom tipa mozaik?

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

#### NEKA OD PITANJA KOJA SU NAM BILA POSTAVLJENA

Da li dete začeto veštačkom oplodnjom može imati Down-ov sindrom?

Da li je trizomija 21 jedini tip Down-ovog sindroma?

Da li je trizomija češća u slučajevima prevremenih prekida trudnoće?

Da li genska terapija može napraviti izmene?

Da li postoje razlike u genima hromozoma predaka deteta sa Down-ovim sindromom?

Da li oboleli od Down-ovog sindroma mogu imati decu, i ako mogu, kolika je verovatnoća da će i njihova deca imati isti uslov?

Sestra moje babe je imala Down'ov sindrom. Umrula je pre četrdeset godina u svojoj tridesetoj godini. Da li to znači da ću i ja imati povećanu verovatnoću da rodim dete sa Down-ovim sindromom?

Ljudi sa Down-ovim sindromom su jako različiti međusobno po izgledu, individualnosti i sposobnostima. Zbog čega kada oni svi imaju višak materijala iz hromozoma 21?

Mogu li testovi biti pogrešni?

### REZIME

### LITERATURA

## Uvod

## Uvod

Ova brošura pomaže u objašnjavanju onoga što je poznato o genetici Down-ovog sindroma.

Geni su prisutni u svakoj ćeliji našeg tela. Oni su nasleđeni od naših roditelja i odgovorni su za razvoj od oplodjenja jajne ćelije do potpuno razvijenog ploda. Oni sobom nose hemijske informacije koje su potrebne za stvaranje našeg tela i održavaju dobre radne funkcije.

Ljudi sa Down-ovim sindromom imaju iste gene kao i svi ostali ljudi, samo što ih imaju 1% više. Ovo je dovoljno da se poremeti fino određen balans tela i da se stvore fizičke i intelektualne karakteristike koje poseduju osobe sa Down-ovim sindromom.

Ova brošura se sastoji iz dva dela: osnova genetike i genetike Down-ovog sindroma

**Osnove** se bave nekim opštim informacijama o genima kako oni funkcionišu i kako se prenose sa roditelja na decu.

Osnove su izdvojene na delove:

- ćelije
- geni
- hromozomi
- deoba ćelija
- jajna ćelija i spermatozoid

**Genetika** Down-ovog sindroma se detaljnije bavi genetskim razlikama nađenim kod ljudi sa Down-ovim sindromom i sadrži sledeće:

- pregled
- trizomija 21 – poznata kao standardna, obična ili slobodna trizomija
- translokacija i delimična trizomija
- mozaik
- odgovori na pitanja

## Deo prvi – Osnove

### Ćelije

Ljudsko telo se sastoji od ćelija. Svaka ćelija je majuška fabrika koja proizvodi materijal potreban za rast i razvoj tela.

Različiti delovi tela imaju specijalizovane ćelije sa posebnim zaduženjima, naprimer ćelije mišića se razlikuju od nervnih ćelija, ćelije srca od moždanih ćelija...

Proizvodnja i izlaz svake ćelije se kontroliše genima. Geni su isti u svim ćelijama tela. Nisu svi geni aktivni u svakoj ćeliji u svako vreme. Naprotiv, u određenoj su aktivni samo oni geni koji odgovaraju njenoj funkciji i tipu.

Telo raste stvaranjem novih ćelija. Ovo se postiže kopiranjem gena u svim ćelijama. Tada se ćelija deli u dve, tako da svaka poseduje kopiju gena.

### Geni

Geni sadrže instrukcije tela za stvaranje novih delova i življenje.

Zbog toga geni kontrolišu ili utiču na sledeće stvari:

- naše psihičke karakteristike
- način rasta i razvoja beba i dece, čak i pre nego se rode
- vremenske putokaze rasta i razvoja
- napajanje tela i korišćenje materijala za stvaranje i održavanje tela
- starenje tela
- otpornost na bolesti

Geni se prenose sa roditelja na decu. Većina ljudi ima dve kopije svakog gena – uopšteno jedan primerak kopije potiče od majke, a drugi od oca.

Geni su sastavljeni od DNK (dezoksiribonukleinske kiseline). Uređenje DNK je različito za svaki gen. Ove hemijske instrukcije govore telu koje komponente da stvore, kada, kako i u kojoj količini, da bi se omogućilo normalno funkcionisanje tela. Takođe, postoje drugi nizovi DNK čija tačna uloga još nije utvrđena.

### Hromozomi

Geni su grupisani u duge, tanke zavojnice zvane hromozomi. Tako da hromozomi nose našu genetičku infomaciju.

Postoji 46 hromozoma (u 23 para) kod svih ćelija tela, izuzev ćelija speme i jajne ćelije.

Svaki par hromozoma sadrži različite gene. Jedan hromozom svakog para potiče od oca i jedan od majke. Ljudske karakteristike su određene međuticajima kopija gena svakog roditelja.

Hromozomski parovi su označeni brojevima od 1 do 22, prema veličini.

Hromozom 1 je najveći. Svaki hromozom ima "dugačku" ruku i "kratku" ruku.

Dvadeset treći par su seksualni hromozomi nazvani X i Y. Devojčice imaju dva X hromozoma, a dečaci X i Y. Seksualni hromozomi su različiti od ostalih.

Kada se posmatraju pod mikroskopom hromozomi leže u nepreglednom nizu, tada se fotografišu, iseku i urede u parove. Ova slika individualnih hromozoma naziva se *kariotip*.

Geni, hiljade na svakom hromozomu, su raspoređeni duž DNK molekula u određenom redu. Osim X i Y hromozoma, uređenje gena u hromozomu odgovara uređenju ostalih hromozoma istog para. Postoje samo dve kopije svakog gena i kod svakog čoveka oni se nalaze na istom paru.

Kopije od svakog gena ne moraju biti identične. Svaka izmena može biti "mala štamparska greška" ili veća smetnja sa odgovarajućim efektom na "čitljivost" instrukcije. Kada se ovo dogodi javljaju se razlike kod ljudi – ove varijacije nekada daju prednost, neutralne su ili otežavaju. Najčešće greška u kopiranju jednog gena može biti poništena ako ne postoji greška u drugoj kopiji istog gena.

Genetičari veruju da svako nosi jedan broj defektnih gena koji su upareni sa normalnim genima i tako poništavaju defekte.

Oni takođe veruju da svi mi nosimo jedan broj gena sa malim varijacijama koje nisu poništene i koje utiču na razlike u pojavljivanju ili zdravlju među ljudima u opštoj populaciji.

## Obična deoba ćelija

Telo raste stvaranjem novih ćelija. Nove ćelije su napravljene od postojećih deobom u dve ćelije. U cilju rada, svaka nova ćelija treba set od 46 hromozoma. Pre nego što se ćelija podeli u kopiju, svaki hromozom se stvori, stvarajući kompletno novi set hromozoma. Dva seta hromozoma se podele na suprotne strane ćelije. Tada se ćelija podeli po sredini stvarajući dve nove tako da svaka sadrži grupu od 46 hromozoma.

Ovaj tip deobe ćelije se zove mitozu.

## Jajna ćelija i spermatozoid

Jajna ćelija i spermatozoid se razlikuju od svih ostalih ćelija tela po tome što sadrže samo jedan set od 23 hromozoma. To znači da kada jajna ćelija i spermatozoid spoje pri oplodjenju, obično se broj od 46 hromozoma obnovi, i spreman je za razvoj bebe.

Postoji poseban mehanizam deobe ćelija pri stvaranju jajne ćelije i spermatozoida. Ovaj poseban tip deobe ćelija se naziva mioza[M22].

Mioza uključuje dva kruga deobe ćelija. Prvi krug je vrlo poseban i zove se redukciona deoba, jer on redukuje broj hromozoma na 23. Drugi krug deobe (meiotic) je sličan običnoj deobi ćelija – mitozu.

Muškarci proizvode milione sveže sperme, sve vreme od puberteta nadalje. To je drugačije nego kod žene. Mnogo pre rođenja ženski embrion je već počeo da stvara ćelije koje će formirati njene jajne ćelije kada bude odrasla. Posle puberteta, ovulacijom žene stvori se jajna ćelija (ili više njih) mesečno sve do menopauze.

Sve jajne ćelije stvorene od majke sadržeće jednu kopiju svakog hromozoma (NE PARA) od 1-22 i X hromozom.

Svi spermatozoidi stvoreni od oca sadrže po jednu kopiju (NE PAR) svakog hromozoma 1-22 i takođe X ili Y hromozom.

Ako spermatozoid koji nosi X hromozom oplodi janu ćeliju beba će biti devojčica, i obrnuto. Kada jajna ćelija sa 23 hromozoma bude oplodjena sa 23 hromozoma spermatozoida prva ćelija 46-hromozomskog embriona, fetus i beba je stvorena. Sve bebine ćelije će imati istih 46-hromozoma kao i originalno oplodjena jajna ćelija.

## Deo drugi – Genetika Down-ovog sindroma

### Pregled

Down-ov sindrom se javlja kod beba rođenih sa dodatnim 21. hromozomom. Takođe je poznat kao **trizomija 21**. Trizomija 21 znači da postoje 3 kopije hromozoma.

Postoje tri osnovna tipa Down-ovog sindroma:

- *Regularna ili obična trizomija 21* – poznata kao standardna ili slobodna trizomija, kod koje sve ćelije imaju dodatni hromozom 21. Otprilike 94% ljudi sa Down-ovim sindromom ima ovaj tip trizomije.
- *Translokacija* – dodatni hromozom 21 je u vezi sa drugim hromozomom.
- *Mozaik* – pri tome samo neke ćelije imaju dodatni hromozom 21. Približno 2% ljudi sa Down-ovim sindromom imaju ovaj tip. Hromozom 21 sadrži 1% gena tela. Down-ov sindrom tako nastaje usled izmene kvantiteta, više nego kvaliteta gena.

Ne znamo tačno zašto se pojavljuje Down-ov sindrom. Ovo ga čini različitim od ostalih genetskih bolesti (fibrosis, sickle cell disease) [M23]čije pojavljivanje može da se prati kroz porodicu.

Down-ov sindrom može da se prati kroz porodicu u manje od 1% ljudi sa ovim uslovom. Ovi ljudi imaju redak slučaj translokacije.

Vrlo je neuobičajeno da roditelji imaju više od jednog deteta sa Down-ovim sindromom, ili rođaci tih roditelja.

### Regularna trizomija 21

Većina ljudi sa Down-ovim sindromom ima ovaj tip.

Individue sa regularnom trizomijom 21 imaju dodatni hromozom 21 u svakoj ćeliji svoga tela. Tako oni imaju 47 hromozoma u svakoj ćeliji umesto uobičajenih 46.

### Kako se pojavljuje regularna trizomija 21?

Regularna trizomija 21 se javlja kod neuobičajene deobe ćelija kojom se proizvodi ili jajna ćelija ili spermatozoid sa 24 umesto 23 hromozoma. Kada se ovakve jajne ćelije ili spermatozoid spoje sa normalnim, prva ćelija bebe u razvoju ima 47 hromozoma umesto 46, i tada će sve ćelije bebe imati 47 hromozoma. Niko ne zna zbog čega se ovo dešava.

Ne postoji način predviđanja da li je osoba sklona ka stvaranju jajne ćelije ili spermatozoida sa 24 hromozoma.

Dodatni hromozomi mogu nastati od nejednake deobe hromozoma ( znana non-disjunkcija) bilo pri prvog ili pri drugoj miotičkoj deobi, kod oba roditelja.

### Odakle potiče dodatni hromozom?

Dodatni hromozom potiče bilo od oca ili od majke. Za osobu sa Down-ovim sindromom sve jedno je koji od roditelja je nosilac dodatni hromozoma.

### Zbog čega se pojavljuje regularna trizomija 21?

Uprkos mnogim istraživanjima ovo pitanje ostaje bez odgovora. Ne postoje dokazi da i jedna nacionalnost, etnička grupa, dijeta, lekovi, bolesti ili odgoj [M24]imaju uticaja da roditelji imaju ili nemaju dete sa Down-ovim sindromom. Ništa što žena radi tokom trudnoće neće imati uticaja na to da li će beba imati ili ne Down-ov sindrom. Nije poznato ništa što bi sprečilo roditelja da prenese dodatni hromozom. Nema ničeg drugačijeg u samoj vezi roditelja čije dete ima Down-ov sindrom.

### Životna dob roditelja

Svaki par može dobiti dete sa Down-ovim sindromom, ali je poznato da starije žene imaju veće šanse da rode dete sa ovim uslovom nego mlađe.

Postoje oprečna mišljenja u vezi očeve starosti. Većina istraživanja ne ukazuju na to da očeve godine starosti imaju uticaja na verovatnoću javljanja Down-ovog sindroma kod novorođenčadi.

U sadašnje vreme jedno dete sa Down-ovim sindromom se rađa na svakih 1000 novorođenčadi. Veći deo beba sa Down-ovim sindromom se izgubi nego što se rodi, jer je verovatnoća da dete ne bude doneseno je veća ukoliko fetus ima Down-ov sindrom.

Nije poznat razlog zbog kog starije žene češće rađaju decu sa Down-ovim sindromom. Postoje dve glavne teorije:

- Jedna sugerise da sve žene imaju neke jajne ćelije sa dodatni hromozomima, i da će takve ćelije biti iskorišćene poslednje pred kraj reproduktivnog perioda.

- Druga teorija predlaže da je trizomična koncepcija ista u svim dobima života, ali da se više trudnoća nastavlja u starijoj dobi, nego da biva prekinuto.

Pretpostavlja se da telo prepoznaje zakasnelu trudnoću, verovatno poslednju ili jedinu te se više trudi da osigura održavanje trudnoće.

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

Roditeljima sa jednom bebom sa regularnom trizomijom 21 obično se govori da je verovatnoća da se i naredno dete rodi sa Down-ovim sindromom 1:100. Vrlo malo porodica je poznato koje imaju više od jednog deteta sa Down-ovim sindromom.

Postoje razlike u mišljenjima kako ova visoka cifra treba da se tumači za žene koje već maju jedno dete sa Down-ovim sindromom. Neki misle da verovatnoća od 1:100 treba da se doda verovatnoći prema ženinim godinama i tako da za ženu od 43 godine, naprimer verovatnoća da ona rodi bolesno dete je 1:49 (približno 2%) dodato na verovatnoću 1:100 (približno 1%) daje ukupnu verovatnoću 1:33 (približno 3%). Prema ovome kada je verovatnoća usled životnog doba iznad 1:100, ovo samo za sebe daje realniju procenu. Prema tome je verovatnoća rađanja zdravog deteta kod žene od 43 godine 1:49.

## **Translokacija i delimična trizomija**

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 „preloma”. 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 [\[M25\]](#).

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 [\[M26\]](#) 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 [\[M27\]](#) onim 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 želeći 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.

## **Mozaik**

Ljudi kod kojih je Down-ov sindrom tipa mozaik imaju dodatni hromozom 21 u samo nekim svojim ćelijama. Tako oni imaju pomešane ćelije sa trizomijom i normalne. Mešavina hromozoma može da se menja – od vrlo malog broja ćelija sa trizomijom do skoro potpune trizomije. Zavisno od odnosa trizomičnih ćelija i delova tela koji njih sadrže, individue mogu biti manje pogođene i na polju psihičkih osobina i nivou sposobnosti u poređenju sa osobama koje imaju običnu trizomiju ili translokaciju. Kao kao i kod drugih oblika Down-ovog sindroma, nije moguće reći po samom rođenju deteta koliko će biti pogođeno posledicama ove pojave, na to jedino može odgovoriti vreme kako se dete bude razvijalo.

### **Kako se pojavljuje Down-ov sindrom tipa mozaik?**

Mozaični tip se javlja pošto se jajna ćelija i spermatozoid spoje pri oplodjenju. Kako se ćelije dele i umnožavaju prostom deobom, jedan hromozom se izdvaja tak da se formira jedna ćelija sa dodatnim hromozomom 21. Ova ćelija nastavlja da se umnožava takođe prostom deobom zajedno sa ćelijama koje nemaju trizomiju i mešavina je stvorena.

Kao i u slučaju druga dva tipa Down-ovog sindroma (ne uključujući slučaj naslednog porekla) nije poznat uzrok pojave Down-ovog sindroma tipa mozaik. On se javlja jednako učestalo kod roditelja svih starosnih grupa.

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

Down-ov sindrom tipa mozaik je vrlo redak. Veruje se da je verovatnoća pojave manja nego kod regularne trizomije 21.

## **Neka od pitanja koja su nam bila postavljena**

### **Da li dete začeto veštačkom oplodnjom može imati Down-ov sindrom?**

DA. Kompletan test hromozoma se ne vrši sve dok se ne izvrši implantiranje embriona.

### **Da li je trizomija 21 jedini tip Down-ovog sindroma?**

NE. Neke od beba se rađaju sa trizomijom 13 ili 18. Hromozomi 13 i 18 su veći od hromozoma 21 pa je i genetička neravnoteža veća, a time su i efekti na bebu generalno strašniji nego trizomija 21. Trizomija na hromozomu X ili dodatna kopija hromozoma Y se takođe mogu javiti sa samo nekoliko efekata na dete. Moguća je pojava trizomije kod svakog drugog hromozoma, ali najčešće ovakve trudnoće završavaju pobačajem. Ne misli se da će roditelji, koji su već imali dete sa jednom od trizomija, imati naredno dete sa ijednom[M28] vrstom trizomije.

### **Da li je trizomija češća u slučajevima prevremenih prekida trudnoće?**

I još više. U približno polovini pobačaja, koji su se javili u prva tri meseca trudnoće, deca u razvoju su imala neodgovarajući broj hromozoma.

### **Da li genska terapija može napraviti izmene?**

Što više razumemo način na koji hromozomi 21 deluju da bi usloveli Down-ov sindrom, možemo zamisliti situaciju u kojoj bi bilo moguće isključiti neke od gena (ili čak cele hromozome) odgovorne za pojavu Down-ovog sindroma. Potrebno je veliko razumevanje osnovnih mehanizama Down-ovog sindroma kao i genetske terapije pre nego se primeni takav tretman, ali za sada ostaje samo dugoročna mogućnost.

### **Da li postoje razlike u genima hromozoma predaka deteta sa Down-ovim sindromom?**

Osim predaka koji su nosioci balansirane translokacije, nisu poznate razlike u genima ili hromozomima predaka dece sa Down-ovim sindromom od bilo čijih drugih predaka. Ne postoji ništa poznato što bi preci mogli da urade a čime bi se moglo objasniti rođenje deteta sa Down-ovim sindromom.

### **Da li oboleli od Down-ovog sindroma mogu imati decu, i ako mogu, kolika je verovatnoća da će i njihova deca imati isti uslov?**

DA. Žena sa Down-ovim sindromom može imati decu. Ukoliko njen partner nema Down-ov sindrom, teoretske šanse da se rodi dete sa Down-ovim sindromom su 50%. Postoji samo nekoliko radova u kojima je pomenuto da je muškarac sa Down-ovim sindromom postao otac. Ponovo, ako partner muškarca nema Down-ov sindrom, šanse da se rodi dete sa ovim uslovom su 50%. Ukoliko oba partnera imaju Down-ov sindrom postoji vrlo visoka šansa da njihovo dete ima isti uslov. Kako su takvi slučajevi vrlo retki teško je napraviti tačne procene.

### **Sestra moje babe je imala Down'ov sindrom. Umrla je pre četrdeset godina u svojoj tridesetoj godini. Da li to znači da ću i ja imati povećanu verovatnoću da rodim dete sa Down-ovim sindromom?**

To nije uobičajeno. Vrlo su male šanse da je ona imala nasleđen oblik translokacije Down-ovog sindroma, u kom slučaju Vi bi mogli biti nosilac. Ispitivanja hromozoma nisu rađena pre 1959 godine, tako da porodica nije mogla znati koju je vrstu Down-ovog sindroma ona imala. Ukoliko želite da budete sasvim sigurni da Vi niste nosilac potrebno je uraditi ispitivanje hromozoma iz Vaše krvi.

### **Ljudi sa Down-ovim sindromom su jako različiti međusobno po izgledu, individualnosti i sposobnostima. Zbog čega kada oni svi imaju višak materijala iz hromozoma 21?**

Ljudi sa Down-ovim sindromom dobijaju dodatni hromozomski materijal zajedno sa kompletnom hromozoma svojih roditelja. Svi geni koje nasleđuju su obični, što objašnjava njihovu sličnost sa porodicom na isti način kao i kod obične dece. Razlike u genima koje deca sa Down-ovim sindromom naslede od svojih roditelja, zajedno sa razlikama njihovog okruženja, objašnjavaju razlike između dece sa Down-ovim sindromom i druge.

### **Mogu li testovi biti pogrešni?**

Ukoliko iskusni profesionalni lekari utvrde postojanje Down-ovog sindroma kod Vašeg deteta, i analize krvi potvrde trizomiju 21 ili translocirani tip, ne bi trebali da sumnjate. Kod Down-ovog sindroma tipa mozaik, pošto trizomiju ne pokazuju sve ćelije tela, moguće je da uzorak krvi ne sadrži nijednu ćeliju trizomije ili sadrži samo ćelije trizomije. To otežava utvrđivanje korektno dijagnoze. U tom slučaju dalja ispitivanja mogu pomoći i

ustvari nije moguće ne dokazati tip mozaika.

Ispitivanja krvi rade ljudi. Greške se svakako mogu napraviti na bilo kom nivou od mnogih nivoa ispitivanja koje uzorak krvi mora da prođe pre nego što se rezultat uruči pacijentu. Međutim, to je vrlo retko.

## Rezime

- Down-ov sindrom se uvek javlja usled viška materijala hromozoma 21 u ćelijama čoveka
- Postoje tri tipa Down-ovog sindroma. Većina ljudi sa ovim uslovom ima običnu trizomiju 21. Mnogo manji broj translokaciju ili mozaični tip.
- Jedini način utvrđivanja tipa Down-ovog sindroma je ispitivanje uzorka krvi i hromozoma pod mikroskopom.
- 4% ljudi sa Down-ovim sindromom ima tip translokacije. Jedan do troje od njih (približno 1% ljudi sa Down-ovim sindromom) imaju nasleđen uslov. Jedan od njihovih roditelja je nosilac translokacije. Ovi roditelji imaju povećane šanse dobijanja i drugog deteta sa istim uslovom.
- Uzrok pojave Down-ovog sindroma je nepoznat, osim u retkim slučajevima kada je nasleđen.
- Misli se da roditelji koji imaju jedno dete sa običnom trizomijom 21 imaju nešto povećane šanse dobijanja drugog deteta sa ovim uslovom.

## Literatura

- [1] **H.S. Cuckle, N.J. Wald and S.G. Tompson (1987):** British Journal of Obstetrics and Gyneacology, vol.94, pp. 387-402
- [2] **E. Alberman et al. (1995):** British Journal of Obstetrics and Gyneacology, vol.102, pp. 445-447
- [3] **C.Cunningham (1988):** Down's Syndrome: An Introduction for Parents. Souvenir Press.
- [4] **M.Selikowitz(1990):** Down's Syndrome: The Facts. Oxford University Press

Informacije:

**Down's Syndrome Association**

**National Office:**

155 Mitcham Road, London SW17 9Pg

Email: [info@downs-syndrome.org.uk](mailto:info@downs-syndrome.org.uk)

Website: <http://www.downs-syndrome.org.uk/>