

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Σύνδρομο Down

Το σύνδρομο Down είναι μια γενετική ανωμαλία που περιλαμβάνει συνδυασμό χαρακτηριστικών, όπως πνευματική καθυστέρηση, συγκεκριμένα χαρακτηριστικά προσώπου και συχνά καρδιακά προβλήματα, προβλήματα στην όραση και την ακοή, αυξημένες μολύνσεις και άλλα προβλήματα υγείας. Το σύνδρομο Down είναι από τις πιο κοινές γενετικές ανωμαλίες επηρεάζοντας 1 στα 800-1000 μωρά.

- *Αιτία*

Στις περισσότερες περιπτώσεις το σύνδρομο Down οφείλεται στην παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος 21. Ενώ φυσιολογικά το ωάριο και το σπερματοζωάριο περιέχουν από 23 χρωμοσώματα, μη διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων κατά τη δημιουργία ενός από τους δυο γαμέτες και γονιμοποίηση αυτού με έναν φυσιολογικό γαμέτη θα οδηγήσει στη γέννηση παιδιού με ένα επιπλέον 21 χρωμόσωμα. Ο μη διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων είναι ένα τυχαίο γεγονός κατά τη δημιουργία των γαμετών ενώ και οι δυο γονείς είναι φυσιολογικοί.

Ο κίνδυνος γέννησης ενός παιδιού με σύνδρομο Down αυξάνει με την ηλικία της μητέρας από 1/1250 για μια γυναίκα ηλικίας 25 χρονών σε 1/100 για μια γυναίκα ηλικίας 40 ετών.

- *Διάγνωση*

Το σύνδρομο μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά με αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών και έλεγχο χρωμοσωμάτων (καρυότυπος). Συνήθως, ο γιατρός προτείνει αμνιοπαρακέντηση σε περίπτωση που υπάρχουν ενδείξεις από τις εξετάσεις αίματος τη 16^η εβδομάδα της κύησης ή σε περίπτωση που το ζευγάρι έχει ένα ακόμη παιδί με πνευματική καθυστέρηση ή άλλη γενετική ανωμαλία.

- *Θεραπεία*

Δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο Down ούτε πρόληψη, διότι το σύνδρομο είναι αποτέλεσμα ενός τυχαίου γεγονότος που συμβαίνει κατά τη δημιουργία των γαμετών στον άνδρα ή τη γυναίκα.

Σύνδρομο Turner

Το σύνδρομο Turner είναι μια γενετική ανωμαλία που σχετίζεται με την έλλειψη ενός φυλετικού χρωμοσώματος σε θηλυκά άτομα. Φυσιολογικά, ο άνθρωπος έχει 46 χρωμοσώματα, από τα οποία τα 44 είναι ίδια σε θηλυκά και αρσενικά άτομα ενώ τα θηλυκά έχουν ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων XX και τα αρσενικά ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων XY. Τα κορίτσια με σύνδρομο Turner έχουν ένα φυλετικό χρωμόσωμα X. Περίπου 1 στα 2000 κορίτσια γεννιούνται με σύνδρομο Turner.

- *Αιτία*

Τα κορίτσια με σύνδρομο Turner έχουν μόνο 1 φυσιολογικό X χρωμόσωμα, ενώ το δεύτερο χρωμόσωμα είτε λείπει είτε είναι μη φυσιολογικό. Το X χρωμόσωμα χάνεται τυχαία κατά τη δημιουργία του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου στους γονείς ή κατά τα πρώτα στάδια ανάπτυξης του εμβρύου μετά τη σύλληψη. Μερικά κορίτσια με σύνδρομο Turner έχουν ένα φυσιολογικό και ένα μη φυσιολογικό X χρωμόσωμα, το οποίο έχει κληρονομηθεί από τον ένα γονέα ή έχει συμβεί κάποιο λάθος κατά τη δημιουργία του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου. Σπάνια, μόνο μερικά από τα κύτταρα του μωρού έχουν ένα X χρωμόσωμα, ενώ τα άλλα κύτταρα έχουν φυσιολογικά 2 X χρωμοσώματα. Η κατάσταση αυτή ονομάζεται μωσαϊκισμός. Τα κορίτσια με μωσαϊκισμό έχουν κάποια από τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner.

- *Διάγνωση*

Το σύνδρομο μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά με αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών και έλεγχο χρωμοσωμάτων (καρυότυπος). Σε μερικές περιπτώσεις τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι εμφανή από τη γέννηση του κοριτσιού, αλλά συνήθως αυτά εκδηλώνονται έντονα κατά τη διάρκεια της εφηβείας, όπου δεν εμφανίζονται τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου. Τα κορίτσια με σύνδρομο Turner είναι στείρα.

- *Θεραπεία*

Το φυλετικό χρωμόσωμα που λείπει στα κορίτσια με σύνδρομο Turner δεν μπορεί να επιδιορθωθεί. Ωστόσο υπάρχουν κάποιες θεραπείες διαθέσιμες. Τα κορίτσια παίρνουν αυξητική ορμόνη για να αυξήσουν το ύψος τους, καθώς και οιστρογόνα και προγεστερόνη για να βελτιώσουν τα θηλυκά τους χαρακτηριστικά. Τα κορίτσια αυτά είναι στείρα, κάτι το οποίο δεν μπορεί να θεραπευτεί.

Σύνδρομο Klinefelter

Το σύνδρομο Klinefelter οφείλεται στην παρουσία ενός επιπλέον X χρωμοσώματος στα αρσενικά άτομα. Περίπου 1 στα 500 αγόρια έχουν σύνδρομο Klinefelter.

- *Αιτία*

Τα αγόρια με σύνδρομο Klinefelter έχουν 1 Υ και 2 Χ φυλετικά χρωμοσώματα αντί για 1 ζεύγος ΧΥ φυλετικών χρωμοσωμάτων. Το επιπλέον χρωμόσωμα κερδίζεται κατά τη διάρκεια της δημιουργίας του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου στους γονείς ή κατά τα πρώτα στάδια ανάπτυξης του εμβρύου μετά τη σύλληψη και δεν μπορεί να χαθεί μετά. Το γεγονός είναι τυχαίο και οι γονείς δεν έκαναν κάτι για να το προκαλέσουν ούτε μπορούσαν να κάνουν κάτι για να το αποτρέψουν.

- *Διάγνωση*

Το σύνδρομο μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά με αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών και έλεγχο χρωμοσωμάτων (καρυότυπος). Τα νεογέννητα παιδιά με σύνδρομο Klinefelter μοιάζουν με τα υπόλοιπα παιδιά, αλλά κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας ψηλώνουν περισσότερο, δεν έχουν καλή ανάπτυξη των γεννητικών οργάνων και δεν παράγουν φυσιολογική τεστοστερόνη. Στην εφηβεία μπορεί να εμφανίσουν στήθος και λιγότερη τριχοφυΐα. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter είναι στείρα.

- *Θεραπεία*

Το επιπλέον φυλετικό χρωμόσωμα που υπάρχει στα αγόρια με σύνδρομο Klinefelter δεν μπορεί να επιδιορθωθεί. Ωστόσο υπάρχουν κάποιες θεραπείες διαθέσιμες. Η χορήγηση τεστοστερόνης μπορεί να βοηθήσει στην εμφάνιση πιο ανδρικών χαρακτηριστικών. Η στειρότητα δεν μπορεί να θεραπευτεί.

Σύνδρομο XXX

Το σύνδρομο XXX είναι μια γενετική ανωμαλία που σχετίζεται με την ύπαρξη ενός επιπλέον φυλετικού χρωμοσώματος X σε θηλυκά άτομα. Περίπου 1 στα 1000-1200 κορίτσια γεννιούνται με σύνδρομο XXX.

- *Αιτία*

Τα κορίτσια με σύνδρομο XXX έχουν 3X φυλετικά χρωμοσώματα αντί για 2X που είναι το φυσιολογικό. Το επιπλέον X χρωμόσωμα κερδίζεται τυχαία κατά τη δημιουργία του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου στους γονείς ή κατά τα πρώτα στάδια ανάπτυξης του εμβρύου μετά τη σύλληψη.

- *Διάγνωση*

Το σύνδρομο μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά με αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών και έλεγχο χρωμοσωμάτων (καρυότυπος). Τα νεογέννητα κορίτσια με σύνδρομο XXX μοιάζουν με τα άλλα κορίτσια. Συνήθως, τα κορίτσια με το σύνδρομο γίνονται ψηλότερα από τα άλλα κορίτσια της ηλικίας τους. Τα κορίτσια με σύνδρομο XXX είναι συνήθως γόνιμα.

- *Θεραπεία*

Το φυλετικό χρωμόσωμα που υπάρχει επιπλέον στα κορίτσια με σύνδρομο XXX δεν μπορεί να εξαλειφθεί.

Σύνδρομο ΧΥΥ

Το σύνδρομο ΧΥΥ οφείλεται στην παρουσία ενός επιπλέον Υ χρωμοσώματος στα αρσενικά άτομα. Περίπου 1 στα 1000 αγόρια έχουν σύνδρομο ΧΥΥ.

- *Αιτία*

Τα αγόρια με το σύνδρομο έχουν 1 Χ και 2 Υ φυλετικά χρωμοσώματα αντί για 1 ζεύγος ΧΥ φυλετικών χρωμοσωμάτων. Το επιπλέον χρωμόσωμα κερδίζεται κατά τη διάρκεια της δημιουργίας του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου στους γονείς ή κατά τα πρώτα στάδια ανάπτυξης του εμβρύου μετά τη σύλληψη και δεν μπορεί να χαθεί μετά. Το γεγονός είναι τυχαίο και οι γονείς δεν έκαναν κάτι για να το προκαλέσουν ούτε μπορούσαν να κάνουν κάτι για να το αποτρέψουν.

- *Διάγνωση*

Το σύνδρομο μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά με αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών και έλεγχο χρωμοσωμάτων (καρυότυπος). Τα νεογέννητα παιδιά με σύνδρομο ΧΥΥ μοιάζουν με τα υπόλοιπα παιδιά, αλλά κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας ψηλώνουν περισσότερο. Κατά τα άλλα η σωματική τους ανάπτυξη και η ανάπτυξη των γεννητικών οργάνων είναι κανονική. Τα παιδιά με σύνδρομο ΧΥΥ μπορεί να εμφανίσουν λίγο χαμηλότερο δείκτη νοημοσύνης και μαθησιακά προβλήματα.

- *Θεραπεία*

Το επιπλέον φυλετικό χρωμόσωμα που υπάρχει στα αγόρια με σύνδρομο ΧΥΥ δεν μπορεί να επιδιορθωθεί. Αν υπάρχουν μαθησιακές δυσκολίες, αυτές μπορούν να ξεπεραστούν με κατάλληλη θεραπεία.