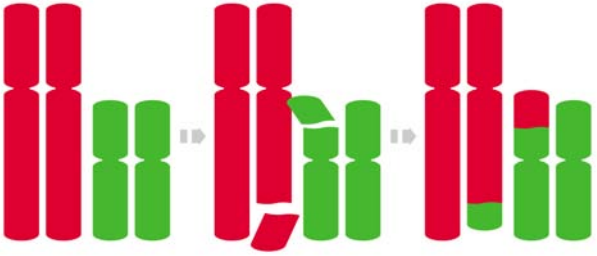
Ισοζυγισμένες Μεταθέσεις

Τι είναι μια ισοζυγισμένη μετάθεση;

Το σώμα μας είναι φτιαγμένο από δισεκατομμύρια κύτταρα. Σε κάθε κύτταρο υπάρχει ένα σετ δομών, τα οποία ονομάζονται χρωμοσώματα και φέρουν πάνω τους τις οδηγίες (γονίδια) λειτουργίας του κυττάρου. Γενικά έχουμε 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων και φυσιολογικά κληρονομούμε ένα από κάθε ζεύγος, από τον κάθε μας γονιό. Κάποιες φορές ένα κομμάτι από ένα χρωμόσωμα ενός συγκεκριμένου ζεύγους αλλάζει θέση με ένα κομμάτι ενός χρωμοσώματος από ένα άλλο ζεύγος. Όταν τα δύο σημεία θραύσης της ανταλλαγής αυτής δεν περνούν μέσα από ένα γονίδιο και όταν ο έλεγχος στο μικροσκόπιο δείχνει πως δεν υπάρχει απόκτηση επιπρόσθετου γενετικού υλικού ή απώλεια τέτοιου, τότε αυτό ονομάζεται ισοζυγισμένη μετάθεση. Όταν κάποιος έχει μια ισοζυγισμένη μετάθεση (φορέας) συνήθως δεν έχει προβλήματα υγείας ή αναπτυξιακά προβλήματα, αλλά μερικές φορές συναντά δυσκολίες όταν θέλει να αποκτήσει παιδιά.



Στα αριστερά είναι δύο ζεύγη φυσιολογικών χρωμοσωμάτων. Τα άκρα δύο χρωμοσωμάτων έχουν αλλάξει θέση. Στα δεξιά, είναι μία ισοζυγισμένη μετάθεση. Αυτό ονομάζεται αμοιβαία μετάθεση.

Οι περισσότεροι φορείς ισοζυγισμένης μετάθεσης δεν γνωρίζουν ότι τα χρωμοσώματά τους είναι διαφορετικά από των υπολοίπων. Όταν το ανακαλύπτουν, έχουν διάφορες ερωτήσεις για το μέλλον της οικογένειάς τους. Μερικοί άνθρωποι το ανακαλύπτουν από μια ανάλυση αίματος επειδή έχουν αποκτήσει ένα μωρό ή παιδί με ειδικές ανάγκες ή προβλήματα υγείας εξαιτίας μιας χρωμοσωμικής ανωμαλίας. Άλλοι έχουν επανειλημμένες αποβολές ή άλλα προβλήματα γονιμότητας. Κάποιοι κάνουν την ανάλυση αίματος σαν μέρος της διαδικασίας ελέγχου της οικογένειας. Άλλοι πάλι το ανακαλύπτουν τυχαία όταν κάνουν έλεγχο χρωμοσωμάτων για άλλους λόγους. Περιστασιακά, μία ισοζυγισμένη μετάθεση ανακαλύπτεται σε ένα μωρό κατά την κύηση. Για αυτή την περίπτωση γίνεται λόγος στη σελίδα 11.

Σε αυτό το φυλλάδιο βρίσκονται οι απαντήσεις στις πιο συχνές ερωτήσεις που έχουν κάνει τα μέλη της *Unique.*Προφανώς δεν αντικαθιστά τις διαβουλεύσεις με το Κέντρο Γενετικής που σας παρακολουθεί. Ο γενετικός σας σύμβουλος ή ο γενετιστής σας είναι το πιο κατάλληλο πρόσωπο για να απαντήσει σε ερωτήσεις σχετικά με την προσωπική σας κατάσταση.

Γιατί συνέβη; Που ξεκίνησε;

Οι ισοζυγισμένες μεταθέσεις συμβαίνουν φυσικά. Αποτελούν μέρος της φυσικής εξέλιξης όλων των ειδών, συμπεριλαμβανομένων των ανθρώπων. Οι μεταθέσεις μπορεί να είναι καινούριες ή να μεταφέρονται σε μια οικογένεια από γενιά σε γενιά. Αλλά ακόμη και μια οικογενής μετάθεση κάποτε εμφανίστηκε ως νέα, παρόλο που αυτό μπορεί να συνέβη πολλές γενιές πίσω.

Νέες μεταθέσεις συμβαίνουν κατά τον σχηματισμό των ωαρίων ή των σπερματοζωαρίων ή λίγο μετά τη γονιμοποίηση κατά τη δημιουργία και την αντιγραφή των πρώιμων κυττάρων από τα οποία θα προέλθει το έμβρυο και μετά το νεογνό. Μία έρευνα υποστηρίζει ότι οι περισσότερες νέες ισοζυγισμένες μεταθέσεις δημιουργούνται κατά την παραγωγή των σπερματοζωαρίων και ιδίως σε γηραιότερους πατέρες. Δεν προκαλούνται από τον τρόπο ζωής των αντρών, το περιβάλλον ή τη δουλειά τους.

Ο γενετιστής σας θα χρειαστεί να εξετάσει και άλλα μέλη της οικογένειά σας για να διαπιστώσει αν η μετάθεσή σας είναι νέα ή οικογενής. Για το τεστ χρειάζεται ένα μικρό δείγμα αίματος. Έλεγχος και των δυο γονιών σας ίσως είναι αρκετό, αλλά αν αυτό δεν είναι δυνατόν μπορεί να ζητηθεί και από άλλα μέλη της οικογένειάς σας να ελεγχθούν.

Γιατί σ' εμένα; Είναι δικό μου λάθος;

Αν σας έχει γνωστοποιηθεί ότι έχετε μια ισοζυγισμένη μετάθεση, ίσως αναρωτηθείτε 'Γιατί σ' εμένα;' Θυμηθείτε πως η μετάθεση προφανώς συνέβει κατά το σχηματισμό του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου που προοριζόταν να σας δημιουργήσει. Το αργότερο που μπορεί να συνέβει είναι οι πρώτες μέρες εγκυμοσύνης της μητέρας σας. Οπότε δεν υπάρχει απολύτως κανένας λόγος να κατηγορείτε τον εαυτό σας ή να αισθάνεστε ένοχοι γι' αυτό.
Όλα τα διαθέσιμα στοιχεία σχετικά με τις ισοζυγισμένες μεταθέσεις υποστηρίζουν πως είναι θέμα τύχης το αν αποκτήσεις μία ή όχι. Δεν υπάρχουν γνωστοί περιβαλλοντικοί παράγοντες, διατροφικές συνήθειες, συνθήκες εργασίας, τρόπος ζωής που να τις προκαλούν. Αυτές τυχαίνουν και σε άντρες και σε γυναίκες, όλων των κοινωνικών βαθμίδων, οικονομικών τάξεων και εθνικοτήτων. Επίσης όπως δεν αποτελούν αυτές λάθος δικό σας, έτσι δεν αποτελούν λάθος και κανενός από την οικογένεια σας. Μερικοί άνθρωποι με μια ισοζυγισμένη μετάθεση αισθάνονται ένοχοι. Μερικοί άνθρωποι με μια ισοζυγισμένη μετάθεση ανακαλύπτουν ότι ο γονιός που τους την κληρονόμησε αισθάνεται ένοχος. Δεν υπάρχει απολύτως κανένας λόγος να αισθάνονται έτσι.

❝ Όποτε λέω σε κάποιον πως έχω μια 'χρωμοσωμική διαταραχή' νιώθω ότι τους λέω πως είμαι σοβαρά άρρωστη

❝ Απλά λέω στους άλλους πως έχω ένα πρόβλημα που αυτόματα με βάζει στην ομάδα υψηλού κινδύνου για προσυμπτωματικό έλεγχο κατά την εγκυμοσύνη

Πόσο συχνές είναι οι ισοζυγισμένες μεταθέσεις;

Περίπου ένα άτομο στα 560 έχει μια ισοζυγισμένη μετάθεση, οπότε δεν είναι καθόλου σπάνιες. Υπάρχουν περίπου 12 εκατομμύρια φορείς ισοζυγισμένων μεταθέσεων σε ολόκληρο τον κόσμο. Όταν γραφόταν αυτός ο οδηγός πληροφοριών, η *Unique* είχε 860 μέλη με μια ισοζυγισμένη μετάθεση. Οποιοδήποτε χρωμόσωμα μπορεί να κάνει ανταλλαγή γενετικού υλικού με ένα άλλο χρωμόσωμα, οπουδήποτε καθ' όλο το μήκος του. Συνεπώς, οι περισσότερες γνωστές ισοζυγισμένες μεταθέσεις είναι σπάνιες και μπορεί να είναι και μοναδικές. Μόνο μία ισοζυγισμένη μετάθεση συναντάται επανειλημμένα. Αυτή είναι μία ισοζυγισμένη μετάθεση μεταξύ του ενός χρωμοσώματος 11 και του ενός χρωμοσώματος 22 και είναι γνωστή ως η 11q;22q μετάθεση. Η *Unique* βρίσκεται στη διαδικασία συγγραφής ενός ξεχωριστού οδηγού πληροφοριών για τη μετάθεση 11q;22q.

Πόσο συχνή είναι η δική μου ισοζυγισμένη μετάθεση;

Πολλές μεταθέσεις είναι τόσο ασυνήθιστες που δεν μπορούμε να υπολογίσουμε πόσο συχνές είναι. Οποιαδήποτε κι αν είναι η μετάθεσή σας, οι παρόμοιες περιπτώσεις που θα ξέρει ο γενετιστής σας, κι αυτές επειδή έχουν δημοσιευτεί στην ιατρική βιβλιογραφία, θα είναι πολύ λίγες, μονάχα η κορυφή του παγόβουνου, αν μπορούσαμε να τις παρομοιάσουμε με ένα. Είναι πολύ πιθανόν να υπάρχουν και άλλες οικογένειες με την ίδια μετάθεση οι οποίες όμως δεν έχουν εντοπιστεί. Μερικές φορές ένα Κέντρο Γενετικής έχει κι άλλες οικογένειες με την ίδια μετάθεση, όπως επίσης και η *Unique* κάποιες φορές. Για να βρείτε αν υπάρχουν κι άλλες οικογένειες με την ίδια μετάθεση με τη δική σας ρωτήστε το γενετιστή σας ή/και τη *Unique.*

Μπορούμε να κάνουμε παιδιά;

Οι περισσότεροι άντρες και γυναίκες με μια ισοζυγισμένη μετάθεση μπορούν και κάνουν παιδιά. Συνήθως υπάρχουν τέσσερα πιθανά ενδεχόμενα όταν ένα ζευγάρι με μια ισοζυγισμένη μετάθεση προσπαθεί να κάνει ένα παιδί. Αυτά τα ενδεχόμενα θα εξαρτηθούν λίγο έως πολύ από τη δικιά σας ιδιαίτερη μετάθεση. Ο γενετικός σας σύμβουλος ή ο γενετιστής σας θα σας βοηθήσει λέγοντάς σας ποια είναι τα πιο πιθανά ενδεχόμενα για εσάς.

1. ένα παιδί με φυσιολογικά χρωμοσώματα
2. ένα παιδί με την ίδια ισοζυγισμένη μετάθεση όπως ο γονιός
3. αποτυχία εγκυμοσύνης, ή προβλήματα γονιμότητας λόγω επαναλαμβανόμενων κυήσεων με μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματα
4. μια εγκυμοσύνη με ανισοζυγισμένα χρωμοσώματα η οποία μπορεί να μην συνεχιστεί μέχρι το τέλος ή μπορεί να οδηγήσει στη γέννηση ενός παιδιού με σωματικά ή μαθησιακά προβλήματα

Μερικοί άνθρωποι αναρωτιόνται αν η ύπαρξη μιας ισοζυγισμένης μετάθεσης κάνει πιο πιθανή την παρουσία άλλων γενετικών διαταραχών στο παιδί τους. Δεν υπάρχουν αποδεικτικά στοιχεία για κάτι τέτοιο.

Η μητέρα έχει μια ισοζυγισμένη μετάθεση, κληρονομημένη από τον πατέρα της (πίσω). Μετά από δύο αποβολές και δύο διακοπές κυήσεων λόγω χρωμοσωμικής ανισοζυγίας απέκτησε μια κόρη με την οικογενή μετάθεση.

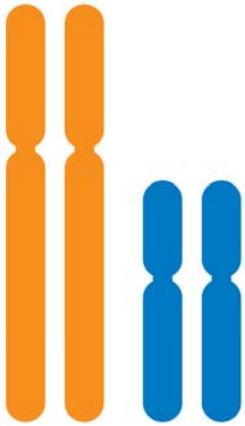
Ο πατέρας φέρει μια ισοζυγισμένη μετάθεση. Αυτή η οικογένεια είχε τρεις αποβολές πριν αποκτήσει τις δυο κόρες τους: μία από αυτές με την ισοζυγισμένη μετάθεση (αριστερά) και μία με φυσιολογικά χρωμοσώματα (δεξιά).

> “ Υπάρχει μια ισοζυγισμένη μετάθεση σε όλες τις γενιές της οικογένειάς μου, η οποία δεν σχετίζεται με κάποιο πρόβλημα υγείας σε κανέναν από εμάς.
> Από τις τρεις εγκυμοσύνες μας, είχαμε μια αποβολή ενός εμβρύου με τη μετάθεση σε μη ισοζυγισμένη μορφή, ένα παιδί με την ισοζυγισμένη μετάθεση και ένα παιδί με τη μετάθεση σε μη ισοζυγισμένη μορφή και ειδικές ανάγκες.

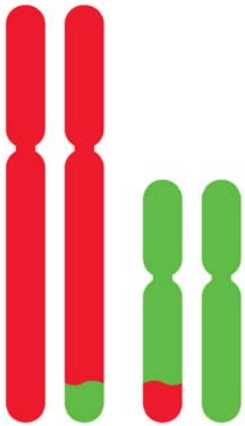
Η μητέρα έχει μια ισοζυγισμένη μετάθεση. Τα δύο παιδιά της γεννήθηκαν με μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματα και δυστυχώς η κόρη, πέντε χρονών στη φωτογραφία,απεβίωσε.

Κάνοντας παιδιά: μια οικογένεια με μια ισοζυγισμένη μετάθεση

Ο γενετιστής σας μπορεί να σας πει ποιό από αυτά τα ενδεχόμενα είναι πιο πιθανό για την οικογένειά σας. Ο κάθε γονιός συνεισφέρει ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος.



Γονιός με φυσιολογικά χρωμοσώματα



Γονιός με μια ισοζυγισμένη μετάθεση

Είτε 1

Φυσιολογικά χρωμοσώματα

ή 2

Ίδια ισοζυγισμένη μετάθεση όπως ο γονιός

Σε αυτή την οικογένεια, αυτές οι χρωμοσωμικές συνθέσεις δεν θα προκαλούσαν προβλήματα υγείας ή ειδικές μαθησιακές ανάγκες

ή 3 ή 4

Μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματα: περίσσεια από ένα χρωμόσωμα, έλλειψη από ένα άλλο

ή 3 ή 4

Μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματα: έλλειψη από ένα χρωμόσωμα, περίσσεια από ένα άλλο.

Αυτές οι χρωμοσωμικές συνθέσεις με περίσσεια και έλλειψη χρωμοσωμικού υλικού μπορεί να οδηγήσουν σε προβλήματα γονιμότητας, απώλεια εγκυμοσύνης ή γέννηση παιδιού με ειδικές ανάγκες και μερικές φορές προβλήματα υγείας.

Ένα παιδί με την ίδια ισοζυγισμένη μετάθεση όπως ο γονιός: κληρονομώντας μια ισοζυγισμένη μετάθεση

Εάν εσείς ή ο σύντροφός σας κληρονομήσετε σε κάποια από τα παιδιά σας την οικογενή ισοζυγισμένη μετάθεση, δεν θα έπρεπε εκείνα να έχουν κάποιο καινούριο πρόβλημα υγείας ή ειδικές ανάγκες εξαιτίας της μετάθεσης αυτής. Όταν τα παιδιά σας αποφασίσουν να τεκνοποιήσουν θα βρεθούν στην ίδια θέση με εσάς: μπορεί να κάνουν παιδιά με φυσιολογικά χρωμοσώματα, παιδιά με την ίδια ισοζυγισμένη μετάθεση όπως κι εκείνα, μπορεί να έχουν προβλήματα γονιμότητας ή εγκυμοσύνες στις οποίες το μωρό να φέρει μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματα. Είναι πιθανόν τα διαθέσιμα τεστ για την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανισοζυγιών να πραγματοποιούνται τότε σε νωρίτερο στάδιο της εγκυμοσύνης, να είναι πιο ακριβή από τότε που ήσασταν εσείς έγκυος και η αναμονή για τα αποτελέσματα να είναι πιο μικρή. Κάθε ενήλικας που έχει κληρονομήσει μια ισοζυγισμένη μετάθεση μπορεί να κλείσει ένα ραντεβού σε ένα Κέντρο Γενετικής για να μάθει ποιές αναλύσεις και υπηρεσίες είναι διαθέσιμες σε αυτόν.

Μητέρες και παιδιά με μια οικογενή ισοζυγισμένη ετάθεση.

> **“ Αισθανόμαστε πολύ πιο προετοιμασμένοι απ’ ότι ήμασταν για να στηρίξουμε την κόρη μας (η οποία έχει μια ισοζυγισμένη μετάθεση σαν τη Μαμά) όταν ξεκινήσει να σκέφτεται να κάνει τα δικά της παιδιά**

Θα μπορούσα να έχω ένα παιδί με την οικογενή ισοζυγισμένη μετάθεση, το οποίο όμως να έχει ειδικές ανάγκες;

Σε μια οικογένεια με μια κληρονομημένη ισοζυγισμένη μετάθεση, είναι σχεδόν απίθανο να κάνει κανείς ένα παιδί με ειδικές ανάγκες που να τις έχει προκαλέσει η οικογενής μετάθεση. Όσο περισσότερα άτομα υπάρχουν στην οικογένεια με την ισοζυγισμένη μετάθεση και χωρίς ειδικές ανάγκες, τόσο πιο σίγουροι μπορείτε να είστε.

Ενίοτε αποδεικνύεται ότι μια φαινομενικά ισοζυγισμένη μετάθεση στην πραγματικότητα περιλαμβάνει μια ανισοζυγία, τόσο μικρή που δεν είναι ορατή στο μικροσκόπιο. Νέες και πιο ευαίσθητες μοριακές τεχνικές διερεύνησης των χρωμοσωμάτων, όπως οι μικροσυστοιχίες, μπορούν να βοηθήσουν στην ανίχνευση πολύ μικρών κομματιών χρωμοσωμάτων που βρίσκονται σε πλεόνασμα ή έλλειψη. Σε αυτή την πολύ σπάνια περίπτωση, ο φορέας ίσως να έχει κάποιες ειδικές ανάγκες.

Οι άντρες και οι γυναίκες με μια ισοζυγισμένη μετάθεση θα έχουν προβλήματα γονιμότητας;

Οι περισσότεροι άντρες και γυναίκες με μια ισοζυγισμένη μετάθεση μπορούν να κάνουν παιδιά. Μπορεί να τους πάρει περισσότερο χρόνο να έχουν μια επιτυχημένη εγκυμοσύνη καθώς ένα ποσοστό των σπερματοζωαρίων ή των ωαρίων τους έχουν μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματα και τα σχηματιζόμενα έμβρυα δεν μπορούν να επιβιώσουν.

Αποβολή και απώλεια εγκυμοσύνης

Η αποβολή είναι εκπληκτικά συνηθισμένη, συχνά πριν ακόμη μια γυναίκα συνειδητοποιήσει πως είναι έγκυος. Όταν μια γυναίκα ανακαλύπτει πως είναι έγκυος, υπάρχει μια στις εφτά πιθανότητες η κύηση να καταλήξει σε αποβολή. Συχνά η αιτία της αποβολής είναι άγνωστη – γι' αυτό το λόγο και οι γιατροί προβαίνουν σε περαιτέρω εξετάσεις μετά τη δεύτερη ή τρίτη αποβολή.

Όταν το ένα μέλος του ζευγαριού έχει μια ισοζυγισμένη μετάθεση, η πιθανότητα να χαθεί η εγκυμοσύνη, συνήθως στους τρεις πρώτους μήνες αλλά μερικές φορές και λίγο αργότερα, φτάνει το 20-30% ενώ περιστασιακά ξεπερνάει το 50%. Σε αυτές τις περιπτώσεις οι αποβολές συμβαίνουν γιατί το έμβρυο έχει μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματα – πλεόνασμα χρωμοσωμικού υλικού ή έλλειψη αυτού. Όσο μεγαλύτερη η ανισοζυγία τόσο μεγαλύτερη η πιθανότητα να μην πετύχει μια εγκυμοσύνη ή να χαθεί.

Κάθε φορά που προσπαθείτε για μια εγκυμοσύνη, οι πιθανότητες είναι οι ίδιες - ένα μωρό με φυσιολογικά ή ισοζυγισμένα χρωμοσώματα, ή ένα μωρό με περίσσεια ή έλλειψη χρωμοσωμικού υλικού.

Εάν έχετε πολλαπλές επαναλαμβανόμενες αποβολές χωρίς επιτυχημένες εγκυμοσύνες, ίσως να θέλετε να το συζητήσετε με το γενετικό σας σύμβουλο ή το γενετιστή σας. Ερωτήσεις που μπορεί να θέλετε να απαντηθούν είναι εάν ένα έμβρυο με μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματα μπορεί να επιβιώσει μέχρι τη γέννηση του, εάν είναι πιθανόν να πεθάνει λίγο μετά τη γέννησή, ή στην περίπτωση που επιζήσει, πόσο σοβαρά θα επηρεαστεί , τόσο νοητικά όσο και σωματικά. Εάν γνωρίζετε ότι έχετε μια οικογενή ισοζυγισμένη μετάθεση κληρονομημένη από έναν από τους γονείς σας, έχετε μια καθησυχαστική απόδειξη ότι το παιδί που θα κάνετε είναι πολύ πιθανόν να είναι υγιές.

Μετά από μια αποβολή ίσως σας ζητηθεί να στείλετε τα 'προϊόντα' για γενετική ανάλυση. Αυτή είναι μια αρκετά δύσκολη απόφαση σε μια πολύ τραυματική στιγμή αλλά μπορεί να βοηθήσει να σχηματιστεί μια εικόνα του τι συμβαίνει, καθώς επίσης και να προάγει τις γνώσεις της γενετικής.

> ❝ Το ότι βρέθηκα στη σύσκεψη της *Unique* και συνάντησα κι άλλους ανθρώπους με ισοζυγισμένη μετάθεση μου έδωσε κουράγιο να προσπαθήσω και πάλι να μείνω έγκυος. Έχω μέχρι τώρα εννέα αποβολές – και δύο υγιέστατα και πανέμορφα παιδιά!

Είστε έγκυος: πόσο σύντομα μπορείτε να μάθετε σχετικά με τα χρωμοσώματα του μωρού σας;

Το νωρίτερο τεστ προς το παρόν που μπορεί να δείξει τη χρωμοσωμική σύσταση του μωρού σας κατά την κύηση βασίζεται σε **βιοψία χοριακών λαχνών (CVS)** στις 11-13 εβδομάδες περίπου. Με μία λεπτή βελόνα συλλέγεται λίγος ιστός από τον πλακούντα (ύστερο). Συνήθως τα αποτελέσματα δίνονται μέσα σε τρεις μέρες με δύο εβδομάδες. Η λήψη των χοριακών λαχνών αυξάνει λίγο την πιθανότητα της αποβολής –περίπου 1%. Αν αυτό συμβεί, θα συμβεί μέσα σε πέντε μέρες από την ημέρα της λήψης.

Τα χρωμοσώματα του μωρού σας μπορούν επίσης να ελεγχθούν με **αμνιοπαρακέντηση**. Με μία λεπτή βελόνα συλλέγεται λίγο από το υγρό που περιβάλλει το μωρό στη μήτρα. Αυτό γίνεται περίπου κατά τη 16η εβδομάδα της κύησης και συνήθως τα προκαταρκτικά αποτελέσματα δίνονται μέσα σε μερικές μέρες και ακολουθούνται από επιβεβαίωση της χρωμοσωμικής σύστασης του μωρού σε 10-14 μέρες. Η αμνιοπαρακέντηση έχει συσχετιστεί με μια λίγο αυξημένη πιθανότητα αποβολής της τάξης του 0,5-1%.

Αυτοί οι έλεγχοι μπορούν να δείξουν αν το μωρό σας έχει περίσσεια ή έλλειψη χρωμοσωμικού υλικού, αλλά δεν μπορούν να υποδείξουν το κατά πόσο θα επηρεαστεί το μωρό σας. Ένα παιδί με ανισοζυγισμένα χρωμοσώματα είναι πολύ πιθανόν να έχει ειδικές ανάγκες.

Ένας **υπέρηχος εμβρύου για ανωμαλίες** μπορεί να βοηθήσει και να δείξει αν υπάρχει σοβαρός λόγος ανησυχίας για την υγεία του εμβρύου σε περίπτωση που εντοπίσει δομικά προβλήματα της καρδιάς ή άλλων βασικών οργάνων. Παρ' όλα αυτά, το κατά πόσο ένα μωρό επηρεάζεται από τα μη ισοζυγισμένα χρωμοσώματά του φαίνεται μετά τη γέννησή του.

Έχετε τη δυνατότητα να μιλήσετε με τη μαία σας ή το γυναικολόγο σας για το τι περιλαμβάνουν αυτοί οι έλεγχοι. Αυτοί είναι σε θέση να σας παραπέμψουν σε ένα γενετικό σύμβουλο ή γενετιστή αν χρειάζεστε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με οποιαδήποτε μη φυσιολογικά αποτελέσματα.

Εάν οι αναλύσεις δώσουν ανώμαλα αποτελέσματα, θα έχετε την επιλογή να συνεχίσετε την κύηση και να προετοιμάσετε τον εαυτό σας για τη γέννηση ενός παιδιού με ειδικές ανάγκες ή να διακόψετε την κύηση. Πολλά από τα μέλη της *Unique* έχουν έρθει αντιμέτωποι με αυτές τις αποφάσεις.

> ❝ Το να διακόψουμε την κύηση ήταν μια αγωνιώδης απόφαση για εμένα και το σύζυγό μου, αλλά το έκανε πιο εύκολο το γεγονός ότι και άλλα ζευγάρια έχουν πάρει την ίδια απόφαση.

Άλλες επιλογές αναπαραγωγής

Ίσως να θέλετε να διερευνήσετε άλλες επιλογές αναπαραγωγής. Το τι υπηρεσίες είναι διαθέσιμες και αν χρειάζεται να πληρώσετε γι' αυτές εξαρτάται από τη χώρα στην οποία ζείτε, αλλά μπορεί να περιλαμβάνουν:

Προ-εμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ)

Η προ-εμφυτευτική γενετική διάγνωση δίνει τη δυνατότητα να επιλεχθεί για μεταφορά στη μήτρα ένα έμβρυο που δε φέρει την ανισοζυγισμένη μετάθεση.

Η διαδικασία αυτή περιλαμβάνει τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων των εμβρύων κατά την τρίτη μέρα της ανάπτυξής τους και τη μεταφορά στη μήτρα μόνο εκείνων με φυσιολογικά ή ισοζυγισμένα χρωμοσώματα. Η μέθοδος που χρησιμοποιείται προς το παρόν δεν μπορεί να διαχωρίσει τα έμβρυα με φυσιολογικά χρωμοσώματα από εκείνα με την ισοζυγισμένη μετάθεση.

Η *Unique* έχει μέλη που έχουν κάνει χρήση της ΠΓΔ και είναι χαρούμενοι να μοιραστούν την εμπειρία τους. Η διαθεσιμότητα της ΠΓΔ ποικίλλει μεταξύ χωρών και δεν είναι διαθέσιμη για χρωμοσωμικές μεταθέσεις σε όλα τα κέντρα γενετικής που κάνουν ΠΓΔ. Τα ποσοστά επιτυχίας είναι 20% σε κάθε νέο κύκλο και 30% για κάθε έμβρυο που μεταφέρεται στη μήτρα (το ποσοστό αφορά κυήσεις που φτάνουν μέχρι το τέλος με τη γέννηση ενός μωρού). Στο Ηνωμένο Βασίλειο η διαδικασία είναι ακριβή αλλά το 85% των ζευγαριών επιδοτούνται. Κάποιοι άνθρωποι βρίσκουν τη διαδικασία αρκετά ψυχοφθόρα. Γι' αυτό η συμβουλευτική υποστήριξη είναι απαραίτητη καθ' όλη τη διάρκεια αυτής της διαδικασίας. Εάν θέλετε να μάθετε περισσότερα για τις επιλογές σας σχετικά με την ΠΓΔ επικοινωνήστε με ένα Κέντρο Γενετικής.

Ενδοκυτταροπλασματική έγχυση σπέρματος (ICSI = intracytoplasmic sperm injection)

Στις περιπτώσεις που υπάρχει ανησυχία για την γονιμότητα, υπάρχουν τρόποι να επιλεχθούν τα πιο δραστήρια, γρήγορα σπέρματα με μια ανάλυση σπέρματος και να χρησιμοποιηθούν αυτά για ή έγχυση σπέρματος στη μήτρα ή ενδοκυτταροπλασματική έγχυση σπέρματος (ICSI). Στη μέθοδο ICSI ένα μεμονωμένο σπερματοζωάριο προεπιλέγεται. Αυτό τοποθετείται με ένεση μέσα στο ωάριο, το οποίο έχει ωριμάσει και συλλεχθεί από τη μητέρα με τον ίδιο τρόπο που θα γινόταν αν αυτή έκανε εξωσωματική γονιμοποίηση. Αυτή η διαδικασία μπορεί να συνδυαστεί με την προ-εμφυτευτική διάγνωση για να εξασφαλιστεί η μεταφορά στη μήτρα μόνο εκείνων των εμβρύων που έχουν ισοζυγισμένα ή φυσιολογικά χρωμοσώματα.

ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΠΓΔ

Φάρμακα χορηγούνται στη μητέρα για να διεγείρουν τις ωοθήκες της > πολλά ωάρια παράγονται και συλλέγονται> τα ωάρια γονιμοποιούνται με τεχνητή γονιμοποίηση για να παράγουν έμβρυα > τα έμβρυα αναπτύσσονται για 3 μέρες, τότε 1 κύτταρο αφαιρείται από το έμβρυο των 6-10 κυττάρων και ελέγχεται για την ύπαρξη μη ισοζυγισμένης μετάθεσης > 1 ή 2 έμβρυα με την ισοζυγισμένη μετάθεση/ φυσιολογικά χρωμοσώματα μεταφέρονται στη μήτρα > 10-12 μέρες αργότερα γίνεται ένα τεστ εγκυμοσύνης > εάν η εγκυμοσύνη είναι επιτυχής, πραγματοποιείται προγεννητικός γενετικός έλεγχος γίνεται με βιοψία χοριακών λαχνών ή αμνιοπαρακέντηση.

Δωρητής ωαρίου ή σπερματοζωαρίου

Τα ζευγάρια μπορεί να σκεφτούν τη χρήση ωαρίου ή σπερματοζωαρίου από δότη εάν δεν μπορούν να κάνουν οι ίδιοι ένα υγιές παιδί. Σπέρμα από δότη μπορεί να δοθεί με έγχυση αυτού στη μήτρα της γυναίκας ακολουθώντας τον φυσικό της κύκλο ή μετά από φαρμακευτική διέγερση των ωοθηκών αυτής και επακόλουθη ωορρηξία. Ωάρια μπορούν δοθούν από κάποιον που γνωρίζετε ή να σας δοθούν από μια κλινική. Το ωάριο της δότριας συνδυάζεται με φρέσκο δείγμα σπέρματος από το σύντροφο της γυναίκας-λήπτη και όταν η μήτρα αυτής είναι κατάλληλα προετοιμασμένη με τη χρήση ορμονών, τότε το έμβρυο μεταφέρεται στη μήτρα χρησιμοποιώντας τη διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης.

Υιοθεσία

Κάποιες οικογένειες ίσως διαλέξουν να υιοθετήσουν παιδιά.

❝ Μετά από 6 αποβολές, αποφασίσαμε μαζί με το σύζυγό μου να κινήσουμε διαδικασίες υιοθεσίας. Τώρα είμαστε περήφανοι γονείς δύο πανέμορφων παιδιών (υιοθετημένα) και δεν το μετανιώνουμε. Η υιοθεσία είναι ένας τρόπος να δώσεις στα όχιτόσο τυχερά παιδιά μια οικογένεια που τα αγαπάει. Ένα αδημιούργητο παιδί δεν έχει την ανάγκη να δημιουργηθεί ή να ζήσει. Ενώ ένα παιδί που έχει γεννηθεί έχει το δικαίωμα να ζήσει.

Τα παιδιά σας: Περισσότερες ερωτήσεις

Τα υπόλοιπα παιδιά σας

Τα υπόλοιπα παιδιά σας μπορούν κι αυτά να ελέγξουν τα χρωμοσώματά τους όταν είναι αρκετά μεγάλα και αποφασίσουν ότι θέλουν να ξέρουν. Αν εσείς θέλετε να μάθετε για τα χρωμοσώματα των παιδιών σας, αλλά εκείνα είναι ακόμα μικρά σε ηλικία για να αποφασίσουν για τον εαυτό τους, τότε απευθυνθείτε στα Κέντρα Γενετικής που έχετε κοντά σας. Οι κανόνες για το πότε είναι καλύτερο να τα ελέγξετε και να τους το πείτε είναι ελαστικοί και είναι τέτοιοι ώστε να εξασφαλίζουν το καλό της οικογένειας. Εάν το παιδί σας αναπτύσσεται φυσιολογικά, τότε είναι πολύ πιθανόν να έχουν φυσιολογικά χρωμοσώματα ή να είναι φορείς της οικογενούς ισοζυγισμένης μετάθεσης. Ένα φυσιολογικά αναπτυσσόμενο κορίτσι ή αγόρι με την οικογενή ισοζυγισμένη μετάθεση αναμένεται να είναι ανεπηρέαστο από αυτή, έως τη στιγμή που θα θελήσει να κάνει δικά του παιδιά.

Πότε και πώς πρέπει να πούμε σε ένα παιδί για την ισοζυγισμένη του μετάθεση;

Η *Unique* είναι στη διαδικασία προετοιμασίας ενός ξεχωριστού οδηγού πληροφοριών για το πώς να πείτε στα παιδιά ότι έχουν μια ισοζυγισμένη μετάθεση.

Έχουμε ένα παιδί με ειδικές ανάγκες. Εάν έχουμε κι άλλο ένα παιδί με ειδικές ανάγκες, θα είναι και τα δύο επηρεασμένα με τον ίδιο ακριβώς τρόπο;

Εάν αποκτήσετε κι άλλο παιδί με έλλειψη ή πλεόνασμα χρωμοσωμικού υλικού, είναι πολύ πιθανό να έχει ειδικές ανάγκες. Αλλά οι ανάγκες του δεν θα είναι ακριβώς οι ίδιες με αυτές του αδερφού ή της αδερφής του. Τα παιδιά αυτά μπορεί να έχουν την ίδια μη ισοζυγισμένη χρωμοσωμική σύσταση μεταξύ τους ή διαφορετική. Αυτό εξαρτάται από την μετάθεσή σας. Ακόμη και αν τα δυο παιδιά έχουν την ίδια χρωμοσωμική σύσταση, το αποτέλεσμα του πλεονάσματος ή της έλλειψης χρωμοσωμικού υλικού μπορεί να ποικίλλει κατά πολύ – όπως διαφέρουν πολύ και τα αδέρφια με φυσιολογικά χρωμοσώματα μεταξύ τους.

Η ισοζυγισμένη μετάθεσή μου θα επηρεάσει την υγεία μου;

Η πλειονότητα των εκατομμυρίων των ανθρώπων με μια ισοζυγισμένη μετάθεση δεν αντιμετωπίζουν προβλήματα υγείας εξαιτίας αυτής. Τα παιδιά που κληρονομούν μια οικογενειακή ισοζυγισμένη μετάθεση δεν θα έπρεπε επίσης να έχουν κανένα πρόβλημα με την υγεία τους εξαιτίας αυτής. Γενικά οι ισοζυγισμένες μεταθέσεις συνήθως δεν έχουν κάποιο αντίκτυπο στην υγεία ή την ανάπτυξη του ατόμου γιατί στη πλειονότητα των περιπτώσεων τα σημεία θραύσης και επανασύνδεσης των χρωμοσωμάτων δεν διαταράσσουν την ομαλή λειτουργία του γενομικού υλικού.

Είναι δυνατόν μια ισοζυγισμένη μετάθεση να θεραπευτεί;

Όχι δεν είναι δυνατόν. Αλλά μία ισοζυγισμένη μετάθεση είναι πολύ απίθανο να προκαλέσει κάποιο πρόβλημα μέχρι ο φορέας να θελήσει να κάνει παιδιά.

Μια ισοζυγισμένη μετάθεση ανιχνεύεται σε ένα έμβρυο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Περιστασιακά, μια ισοζυγισμένη μετάθεση ανιχνεύεται σε ένα έμβρυο κατά τη βιοψία χοριακών λαχνών ή την αμνιοπαρακέντηση. Το πρώτο που πρέπει να γίνει σε αυτή την περίπτωση είναι να ελεγχθούν τα χρωμοσώματα των γονέων για να επιβεβαιωθεί αν η μετάθεση έχει κληρονομηθεί από εκείνους. Εάν έχει κληρονομηθεί από έναν από τους γονείς και αν εκείνος δεν έχει κανένα πρόβλημα από τη μετάθεση, είναι πιθανόν το μωρό να μην έχει κανένα πρόβλημα υγείας επίσης.

Εάν και οι δύο γονείς έχουν φυσιολογικά χρωμοσώματα, τότε η μετάθεση του εμβρύου είναι νέα (εξ αρχής- *de novo*). Στις περισσότερες περιπτώσεις το μωρό δεν θα επηρεαστεί από αυτή. Παρ' όλα αυτά υπάρχει κίνδυνος τα σημεία θραύσης των χρωμοσωμάτων να διαταράζουν σημαντικά γονίδια ή να μην είναι τόσο ξεκάθαρα όσο φαίνονται. Σε αυτή την περίπτωση πρέπει να γίνει λεπτομερής υπερηχογραφικός έλεγχος για την ανίχνευση πιθανών σωματικών ανωμαλιών του εμβρύου. Τα ζευγάρια μπορούν επίσης να επικοινωνήσουν με ένα γενετικό σύμβουλο ο οποίος θα τους μιλήσει για τα πιθανά προβλήματα μιας τέτοιας κύησης. Κάποιες φορές βοηθάει το να μελετούνται τα χρωμοσώματα με πιο ευαίσθητες μοριακές τεχνικές οι οποίες δείχνουν εάν κάποια συγκεκριμένα γονίδια έχουν χαθεί, έχουν προστεθεί ή διακόπτονται από τα σημεία θραύσης των χρωμοσωμάτων.

Σε αντίθεση με αυτούς τους ανθρώπους, οι περισσότεροι από τα 12 εκατομμύρια φορείς μιας ισοζυγισμένης μετάθεσης δεν γνωρίζουν ότι φέρουν μια ασυνήθιστη χρωμοσωμική ανακατάταξη.

Υποστήριξη και Πληροφορίες

Για πληροφορίες και υποστήριξη
Rare Chromosome Disorder Support Group,
PO Box 2189,
Caterham,
Surrey CR3 5GN,
UK
Tel/Fax: +44(0)1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Το Unique είναι μία φιλανθρωπική οργάνωση, χωρίς χρηματοδότηση από την κυβέρνηση, και βασίζεται εξολοκλήρου σε δωρεές και επιχορηγήσεις. Αν μπορείτε να στηρίξετε τη δουλειά μας με οποιοδήποτε τρόπο, όσο μικρός κι αν είναι αυτός, σας παρακαλούμε να κάνετε μια δωρεά μέσω της ιστοσελίδας μας http://www.rarechromo.org/ html/MakingADonation.asp
Σας παρακαλούμε βοηθείστε μας να σας βοηθάμε!

Αυτός ο οδηγός πληροφοριών επικεντρώνει στις ισοζυγισμένες αμοιβαίες μεταθέσεις. Η *Unique* μπορεί επίσης να δώσει πληροφορίες και στοιχεία επικοινωνίας οικογενειών με μια ισοζυγισμένη μετάθεση με ενδοχρωμοσωμική προσθήκη υλικού. Η *Unique* δημοσιεύει έναν ξεχωριστό οδηγό πληροφοριών για τις μεταθέσεις τύπου Robertsonian.

Αυτό το φυλλάδιο δεν αποτελεί υποκατάστατο της προσωπικής ιατρικής συμβουλής. Οι οικογένειες θα πρέπει να συμβουλευτούν έναν ιατρό καταρτισμένο σε θέματα γενετικής διάγνωσης, διαχείρισης και υγείας. Πιστεύεται πως οι παρούσες πληροφορίες είναι οι καλύτερες διαθέσιμες την περίοδο της δημοσίευσης. Η σύνταξη έγινε από την *Unique* σε συνεργασία με την καθηγήτρια Γενετικής της Αναπαραγωγής του Πανεπιστημίου Warwick, Professor Maj Hultén, Ηνωμένο Βασίλειο 2009. Ελληνική μετάφραση: Μαρία Μουρίκη, BSc., Πιστοποιημένη από το UK Health Professions Council Κλινική Κυτταρογενετίστρια, DNA Biolab, Κέντρο έρευνας και ανάπτυξης εφαρμογών γενετικής και μοριακής βιολογίας Κρήτης, Ελλάδα.

Copyright © Unique 2011