

Informații furnizate de examenul cromozomial

Analiza cariotipului este o sursă de informație foarte importantă în cazul cuplurilor cu infertilitate, cu pierderi recurente de sarcină, precum și la bărbații cu un număr scăzut de spermii în lichidul seminal, deoarece, frecvent, aceștia sunt purtători ai unei anomalii cromozomiale. Unele dintre anomalii apar de novo, altele sunt derivate ale unor rearanjări echilibrate prezente la unul dintre genitori.



Cristina Elena Ionescu
Biolog Genetic Lab

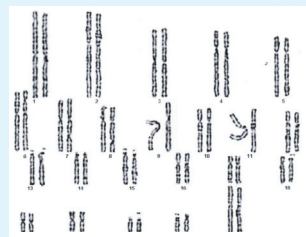
La nou-născuți incidența acestor anomalii este cuprinsă între 0,5% și 1%, iar la producții de concepție pierduți în timpul sarcinii este cuprinsă între 20% și 60%.

Analiza se efectuează pe celule mitotice blocate în metafaza sau prometafaza ciclului celular, când cromozomii au conformația adecvată examenului citogenetic, deoarece pot fi vizualizați la microscopul optic. O varietate de țesuturi pot fi folosite pentru sursa de celule: sânge periferic, lichid amniotic sau vilozități coriale pentru diagnosticul prenatal, respectiv biopsii tumorale sau aspirate medulare în cazul neoplaziilor maligne.

Pentru a fi diferențiați, cromozomii sunt bandați și colorați. În prezent bandarea G este cel mai frecvent utilizată pentru depistarea aberațiilor cromozomiale. Bandarea induce un pattern specific pentru fiecare cromozom în parte (asemănător unui cod de bare), comun pentru indivizii unei specii. În general, în urma bandării G rezultă circa 400-800 de benzi distribuite între cele 23 perechi de cromozomi umani. O bandă G conține mai multe milioane de perechi de baze de ADN

(până la 10 milioane), o regiune în care se pot afla sute de gene.

Imaginaa fiecărui cromozom este aranjată într-un format standardizat (în funcție de mărime, poziția centromerului și modelul de bandare) denumit cariotip. Conform convențiilor internaționale, autosomiile sunt numerotați de la 1 la 22, în ordine descrescătoare în funcție de mărime, iar cromozomii de sex sunt așezați la capătul cariogramei.



Cariotipurile sunt analizate pentru a detecta prezența celor 22 perechi de autosomi, a celor 2 cromozomi de sex, precum și a posibilelor modificări citogenetice. În urma analizei se pot detecta modificări în numărul cromozomilor (aneuploidii), precum trisomia 21 (Sindromul Down), sau se pot evidenția modificări structurale mai subtile, cum sunt translocațiile, delețiile, duplicațiile sau inversiile.

Efectuarea cariotipului este recomandată cuplurilor care intenționează să conceapă un copil și, mai ales, celor cu probleme de infertilitate sau pierderi recurente de sarcină. Examenul citogenetic prenatal se impune a fi efectuat tuturor gravidelor care au depășit vârsta de 35 de ani, dat fiind faptul că riscul de a da naștere unui copil cu aneuploidii crește semnificativ odată cu vârsta maternă.



GENETIC LAB®
Laborator Profesional de Analize Genetice

- cariotip fetal din lichid amniotic, sânge, măduvă, vilozități coriale etc.;
- teste pentru sindrom: Down, Edwards, Patau, (FISH, QF-PCR);
- teste pentru: boli genetice / infertilitatea masculină / paternitate / predispoziția la cancer / screening prenatal pentru riscul de sindrom Down, Edwards și defecte de tub neural (test combinat, triplu test etc.);
- determinare cantitativă și genotipare: HBV, HCV, CMV, EBV, VZV, HSV, HPV, HDV, Parvovirus, Toxoplasma, Chlamydia (RT-PCR) etc.

GHENCEA BUSINESS CENTER – Etaj 3
B.dul GHENCEA, Nr. 43B, Bucuresti, Sector 6

Tel: 021 - 337.15.82 0732.123.304 ● 0747.225.341
Fax: 021 - 413.14.23 0732.123.305 ● 0747.225.342



email: office@geneticlab.ro

www.geneticlab.ro