

- Uvod • Downov sindrom • Hromosomske nepravilnosti

Uvod

Dvosmisleni spol je stanje pri kojem se dijete rodi sa spolovilom koje nije sigurno niti žensko niti muško (dvosmisleno spolovilo).

Dijete rođeno sa spolovilom koje nema jasna obilježja ni muškog ni ženskog može imati normalne ili nenormalne unutarnje spolne organe (gonade). Pravi dvospolac (hermafrodit) ima tkivo ženskih (ovarij) i muških (testis) spolnih žlijezda te muške i ženske unutarnje spolne organe, ali to je stanje rijetko. Većina djece sa dvosmislenim spolovilom su lažni dvospolci

(pseudohermafroditi) što znači da imaju dvosmisleno vanjsko spolovilo, dok su im spolne žlijezde samo ženske (ovarij) ili samo muške (testis), a ne obje odjednom.

Ženski pseudohermafrodit je genetički normalna žena (sa dva X hromosoma), rođena sa spolovilom koje slično na mali penis. Unutarnji reproduktivni organi su ženski. Ženski pseudohermafroditizam nastaje kod izloženosti čeda visokim nivoima muških hormona. Fetus obično ima povećane nadbubrežne žlijezde (adrenogenitalni sindrom) koje pretjerano stvaraju muške hormone ili nedostatak nekog od enzima koji normalno pretvara muške u ženske hormone. Ponekad čedo prima muške hormone preko posteljice iz majčine krvi, to je slučaj kod primjene progesterona radi sprečavanja pobačaja, ili je posljedica majčinog tumora koji luči

hormone.

Muški pseudohermafrodit je genetički normalan muškarac (sa jednim X i jednim Y hromosomom) rođen sa malim penisom ili bez njega. Kod takvog djeteta se ne stvara dovoljno muških hormona ili postoji neosjetljivost na stvorene hormone (sindrom otpornosti ili rezistencije na androgene).

Naročito je važno što brže utvrđivanje tačnog djetetova spola. U suprotnom se teže uspostavlja pravilan odnos roditelja prema djetetu, pa ono može razviti poremećaj suživljenja sa svojim spolom. Hirurška korekcija dvosmislenog spolovila može se odgoditi.

DOWNOV SINDROM

• Uvod • Simptomi • Dijagnoza • Prognoza

Uvod

Downov sindrom (trisomija 21, mongoloidizam) je hromosomski poremećaj povezan sa

duševnom zaostalošću i tjelesnim nenormalnostima.

Pojava jednog suvišnog hromosoma, tvoreći tri jednaka, naziva se trisomija. Najčešća trisomija u novorođenčeta je trisomija 21, premda se mogu javiti i druge trisomije.

Trisomija 21 pojavljuje se u oko 95% slučajeva Downova sindroma, a druge hromosomske nenormalnosti u ostatka.

Downov sindrom javlja se sa učestalošću od 1:700 novorođenčadi, ali vjerovatnost izrazito raste sa majčinom dobi. Više od 20% djece sa Downovim sindromom rođena su od majki starijih od 35 godina, pri čemu ta skupina majki rađa samo 7% - 8% sve djece. Prekobrojni hromosom češće je očeva nego li majčina porijekla.

Simptomi

Kod Downova sindroma prisutan je zaostatak u tjelesnom i umnom razvoju. Novorođenčad sa Downovim sindromom su tiha, rijetko plaču i imaju mlohawe mišiće. Prosječni koeficijent inteligencije (IQ) u ove djece iznosi 50, a normalna je vrijednost 100. Ipak neka djeca sa Downovim sindromom imaju koeficijent inteligencije viši od 50.

Dijete sa Downovim sindromom ima sitnu glavu. Lice je široko i spljošteno sa kosim očima i malim nosićem. Jezik je velik i obično viri iz usta. Ušne školjke su male i nisko položene. Šake su kratke i široke, sa jednom brazdom preko cijelog dlana. Prsti su kratki, peti prst koji obično ima dvije umjesto tri falange, zavinut je prema unutra. Prvi i drugi nožni prst su razmaknuti. Oko 35% djece sa Downovim sindromom ima srčanu manu.

Dijagnoza

Dijagnoza Downova sindroma može se često postaviti prije rođenja, a skrining se općenito savjetuje među trudnicama iznad 35 godina. Niska razina alfa-fetoproteina u majčinoj krvi ukazuje na povećan rizik Downova sindroma u fetusa, zatim se uzima uzorak plodove vode za potvrdu dijagnoze. Kod čeda UZ-om (ultrazvukom) se mogu prikazati tjelesne mane.

Novorođenče ima karakterističan izgled, a dijagnoza se potvrđuje dokazivanjem trisomije 21 iz djetetove krvi.

Prognoza

Djeca s Downovim sindromom imaju veću sklonost srčanim bolestima i leukemiji. Očekivano trajanje života skraćeno je ako se razviju navedene bolesti, u suprotnom, većina djece sa Downovim sindromom doživi odraslu dob. Mnogi ljudi sa Downovim sindromom imaju poremećen rad štitnjače što je bez laboratorijskih testova teško dokazati.

Skloni su slušnim teškoćama zbog čestih infekcija i pratećeg skupljanja tekućine u unutarnjem uhu (serozni otitis), kao i vidnim teškoćama zbog promjena na korneji (rožnici) i leći. Problemi sa vidom i sluhom mogu se liječiti.

Mnogi ljudi u tridesetim godinama pokazuju simptome demencije, kao što je gubitak pamćenja, daljnje smanjenje inteligencije i promjene ličnosti. Smrt može nastupiti rano, ali neki su ljudi sa Downovim sindromom dugovječni.

HROMOSOMSKE NEPRAVILNOSTI

Čovjek ima normalno 23 para hromosoma. Hromosomska nepravilnost može značiti poremećaj broja, veličine ili izgleda pojedinih hromosoma, kao i preraspodjelu dijelova različitih hromosoma (genetski materijal jednog hromosoma spaja se sa drugim).

Hromosomska analiza se preporučuje u fetusa ili novorođenčeta u sljedećim situacijama:

- trudnica u dobi višoj od 35 godina

- u fetusa UZ nađena fizička razvojna mana
- novorođenče ima više razvojnih mana ili dvosmisleno spolovilo.