

TË DHËNA KLINIKO CITOGJENETIKE TË TRIZOMISË 21

ANILA LAKU, VAHE MOKIN*

Summary

TRISOMY 21 SYNDROME IS THE MOST FREQUENT DISEASE AT THE BIRTH.

In this study are reported for the first time the albanian findings for the principal clinical features of Trisomy 21, frequency of cytogenetic forms and the role of maternal increased age in this disease.

We studied a group of 137 persons. The standart method is used for the study of cytogenetic forms. The same phenotypes may have different mosaics and vice versa. The cerebral cells are sensible in this direction. The degree of intellectual ability does not always correlate with a clinical phenotype.

Faculty chromosome distribution leading to Trisomy 21 is more likely to occur at older maternal age. There is a positive correlation between the maternal increased age and Trisomy 21. The frequency of karyotypes in our experience based in 137 cases where are examined 100 metaphases for each is as follows:

89,78%	primary homogeneous trisomy
4,38%	primary mosaic
5,84%	translocations

The analysis of cytogenetic polymorphisms create the possibility to know the parital origine of chromsone 21 and the meiotic stage where has happend the nondisjunction. With this method we have examined 68 families and we noticed that in 82, 81% of cases the nondisjunction has happened in the first meiotic division and in 73,44% in maternal gametogenesis.

Sindroma e trizomisë 21 është aberracioni autozomik më i shpeshtë dhe i njohur më mirë. Kuadri klinik i plotë dhe i hollësishëm është dhënë më 1866 nga Langdon Down. Përmirësimi i teknikave citogjenetike vuri në dukje se fëmijët me sindromën Down kishin tre kromozome 21 ndaj sidromi u quajt trizomia 21 (1, 2). Shpeshtësia e sëmundjes është 1 : 600 - 1 : 700 të porsalindur (3,4). Citogjenetikisht Trizomia 21 karakterizohet nga tre kromzone 21 që takohen në forma të ndryshme të kariotipit e me shpeshtësi të ndryshme.

1. Në formën e trizomisë 21 parësore homogjene 47, xy (ose xx), + 21 në 92% të rasteve (5)

2. Në formën e trizomisë parësore mozaikë 46/47, 21 në 3% të rasteve (5)

3. Në formën e translokacioneve t (D, 21) ose t (G, 21) në 5% të rasteve (5)

Në 30% të rasteve translokacionet janë të trashëgueshme dhe në 95% të këtyre janë me origjinë amtare (5). Nga studimet e ndryshme (1, 6, 7, 8)-analiza e polimorfizmave citogjenetike dhe molekulare, rezultojnë se në 75% të trizomive 21 të lira kromozoni 21 i tepërt është me origjinë amtare dhe në 79% të rasteve mosshkëputja ka ndodhur gjatë ndarjes së parë meiotike (1). Ndër faktorët etiologjikë mosha amtare dhe rrezet x kanë rol pozitiv në lindjen e sëmundjes, ndërsa për moshën atnore e faktorë të tjerë të dhënat janë kontradiktore (9, 10, 11, 12, 13, 14,). Studimet citogjenetike e të gjenetikës molekulare kanë treguar se është e mjaftueshme trizomia e bandës q22.3 për të dhënë fenotipin Down. Studimet e sotme janë përqëndruar drejt hartezimit të tërë kromozomit 21 (1, 15, 16, 17). Përcaktimi i kariotipit të çdo individi që dyshohet për trizominë 21 është një element i

* Dërguar në Redaksi më 13 Mars 1995, miratuar për botim 8 Qershor 1995.

Nga Shërbimi i Gjenetikës i Qendrës Spitalore Universitare, Tiranë. (A.L., V.M.)

Adresa për letërkëmbim: A. Laku: Shërbimi i Gjenetikës i Qendrës Spitalore Universitare, Tiranë.