

□□ **Hemofilia si sindromul Down sunt boli genetice care constau in mostenirea unor factori de coagulare anormali, respectiv in diviziunea celulara anormala.**



Cu ajutorul laserului PGD, aceste anomalii genetice pot fi depistate de timpuriu, inaintea inseminarii in vitro, si astfel viitorii parinti vor fi informati in privinta embrionilor cu probleme genetice. Metoda este disponibila si in Romania, in cadrul clinicii Fertilia.

□□□□□ □ □□ □ **Ce este hemofilia**

Hemofilia este o boala cronica, transmisa genetic ce afecteaza coagularea sangelui. Este o afectiune rara, frecventa ei in populatie se situeaza in jur de 100/ 1 milion de locuitori. Caracteristic pentru aceasta boala este faptul ca afecteaza de o maniera simptomatice doar pe cei de sex masculin; rareori (sub 30-40% din cazuri) pot aparea sangerari excesive la femeile purtatoare sau conductoare.

Exista doua tipuri majore de hemofilie:

- **hemofilia A** - cauzata de un deficit de factorul VIII activat al coagularii. Aproximativ 80% din populatia hemofilica prezinta forma A, iar majoritatea acestor cazuri sunt severe. Aproximativ 1 la 5000 de baieti este nascut cu hemofilia A

- **hemofilia B** (boala Christmas) – cauzata de o lipsa a factorului IX al coagularii. Apare mai rar, doar 1 la 30000 de baieti.

Riscul de a se produce o hemoragie la pacientii cu hemofilie si gravitatea acesteia depinde de cantitatea de factor de coagulare prezenta in sange. Dupa cantitatea de factor de coagulare prezenta in sange hemofilia se clasifica in:

- **forma severa**- in sange exista sub 1 % din cantitatea normala de factor de coagulare
- **forma medie**- in sange este prezenta intre 1-4% din cantitatea de factor normala
- **forma usoara**- pacientul are 5-30% din cantitatea normala de factor de coagulare ce caracterizeaza o persoana sanatoasa.

Ce este sindromul Down

Sindromul Down sau mongolismul este o afectiune permanenta in cadrul careia o persoana se naste cu anumite trasaturi fizice distincte.

Sindromul Down este cauzat de diviziunea celulara anormala, cel mai frecvent la nivelul ovocitului, inainte sau in momentul conceptiei. Mai putin frecvent, diviziunea celulara anormala poate afecta spermatozoidul in momentul conceptiei.

Genele sunt grupate sub forma de cromozomi. In mod normal, un copil mosteneste 46 de cromozomi, cate 23 de la fiecare parinte. In urma diviziunii celulare anormale din Sindromul Down rezulta material genetic suplimentar, de obicei un extra cromozom.

Exista mai mult de 50 de trasaturi caracteristice ale Sindromului Down, simptomele fiecarui copil variind ca numar si severitate. Printre cele mai frecvente simptome se numara dificultatile de mers si limitarea miscarilor gatului. Factorii care determina celulele sa se divida anormal nu sunt inca cunoscuti.

In ce consta analiza cu laser PGD (Preimplantation genetic diagnosis)

PGD este o modalitate prin care cuplurile pot afla si preveni o sarcina afectata de o dereglare genetica sau cromozomala. Aceasta testare genetica face parte din procesul de fertilizare in vitro, etapa in care embrionul este analizat in scopul identificarii neregularitatilor genetice.

Cand embrionul se afla in a treia zi de dezvoltare, o celula sau doua din cele ce il formeaza poate fi indepartata fara a afecta in niciun fel embrionul, acesta functionand in continuare ca si cum acea blastula nici n-ar fi fost indepartata. Blastula va fi supusa unor teste si analize genetice pentru a afla compozitia cromozomala a embrionului si daca acesta este sau nu purtator al unei mutatii genetice.

„Analiza cu laserul PGD permite depistarea unei dereglari genetice la fat si evitarea nasterii unui copil bolnav genetic. Acest instrument nu trebuie privit insa ca o modalitate de a manipula trasaturile si caracteristicile fatului, lucru imposibil de controlat de altfel, ci ca o metoda extrem de utila pentru cuplurile care apeleaza la reproducerea umana asistata de a aduce pe lume un copil sanatos.”, a explicat **Dr. Ruxandra Dumitrescu, medic primar in obstetrica-ginecologie** specializat in tratamentul infertilitatii, din cadrul clinicii Fertilia.

** sursa : amelie.ro