

# **NOVOROĐENČAD SA HROMOZOMSKIM BOLESTIMA U CRNOJ GORI: PRISUTNOST, RIZICI I PREVENCIJA**

Miljanović O., Dizdarević A., Teofilov S.,  
Đukic S., Ostojić T., Radović M.

*Klinički centar Crne Gore,  
Centar za medicinsku genetiku i imunologiju, Podgorica*

**UVOD:** Hromozomske aberacije (HA) imaju značajan udio u humanom morbiditetu i mortalitetu, 0,5 – 1% živorođene novorođenčadi ima HA, sa pojavom trajnih promjena u fenotipu. Oko 90% HA čine aneuploidije, nastale kao posljedica asimetrične segregacije hromozoma u mejozi, povezane su sa uznapredovalom životnom dobi majke, sa približno jednakom zastupljenošću autozomnih i gonozomnih aneuploidija, dok ostalih 10% pripada strukturnim HA. Trisomija 21 obuhvata preko 90% svih aneuploidija na autozomima. Uvođenje prenatalne dijagnostike kariotipa fetusa kod trudnica > 35 godina smanjilo rađanje djece sa aneuploidijama na oko 25% svih novorođenčadi sa HA.

**CILJ:** Utvrđivanje prisustva HA u populaciji živorođenih novorođenčadi u Crnoj Gori, identifikovanje faktora rizika i analiza mogućnosti prevencije prepoznatih rizika.

**MATERIJALI I METODI RADA:** Analizirani su rezultati ispitivanja djece iz Crne Gore, rođene u periodu januar 2000. – januar 2005. godine, upućene na dijagnostiku zbog sumnje na HA. Korišćen je dismorfološki protokol za djecu sa sumnjom na HA i citogenetičke metode GBG u analizi kariotipa.

**REZULTATI:** U petogodisnjem periodu dokazano je postojanje HA kod 101 novorođenčeta, od kojih je 94 imalo fenotipsku ekspresiju hromozomskih bolesti, dok je 4 novorođenčadi imalo balansiranu HA ili varijantu. Među HA utvrđenim kod ispitanika dominiraju HA na autosomima (95%) dok gonozomske aberacije ostaju uglavnom neprepoznate u periodu ranog razvoja, zbog odsustva jasnog fenotipskog obrazca. Najveći broj ispitanika ima aneuploidije (78%). Među ispitanicima sa numeričkim HA, 85% je imalo Sy Down. Analizom faktora rizika uočava se da je 45%

novorođenčadi sa numeričkim HA imalo jasno prepoznat prenatalni rizik – životnu dob majke iznad 35 godina.

**ZAKLJUČAK:** Upozoravajuća incidenca HA i značajna zastupljenost žena životne dobi iznad 35 godina, koje rađaju djecu sa HA, ukazuje na još uvijek nedovoljno razvijenu antenatalnu zaštitu, nedovoljno prepoznavanje rizika i nedovoljno upućivanje rizičnih osoba u Genetičko savjetovište na prekonceptijsko i prenatalno genetičko informisanje i dijagnostiku. Aktuelni rezultati nalažu neophodnost sprovođenja programski definisanih strateških aktivnosti na prevenciji nasljednih bolesti kroz promociju genomskog zdravlja i unapređenje antenatalne zaštite djeteta u Crnoj Gori.