

## АМНИОЦЕНТЕЗОМ ДЕТЕКТОВАНА МОНОЗОМИЈА 18P – DE GROUCHY СИНДРОМ 1

Гордана Шошић<sup>1</sup>, Мирјана Варјачић<sup>2</sup>, Татјана Кастратовић<sup>3</sup>, Тања Новаковић<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Одсек цитогенетске дијагностике, Клиника за гинекологију и акушерство, Клинички центар „Крагујевац“, Крагујевац

<sup>2</sup>Клиника за гинекологију и акушерство, Клинички центар „Крагујевац“, Крагујевац, Факултет медицинских наука, Крагујевац

<sup>3</sup>Клиника за гинекологију и акушерство, Клинички центар „Крагујевац“, Крагујевац

### САЖЕТАК

Монозомија 18p (de Grouchy синдром 1) представља структурну хромозомску аберацију насталу услед делеције дела или целог кратког (p) крака хромозома 18. У 2/3 случајева настаје услед de novo терминалне делеције кратког крака хромозома 18, док у осталим случајевима постоји трансмисија с родитеља. Клиничке манифестације овог синдрома умерене су и неспецифичне и често се у клиничком испитивању могу превидети. Обично постоји и ментална ретардација различитог степена, постнатални застој у расту, низак раст као и касни развој говора код деце, а често су присутне краниофацијалне малформације. На рођењу фенотипске манифестације овог синдрома су минималне, а абнормалности постају уочљивије након треће године живота. Дефинитивна дијагноза захтева кариотипизацију и анализу хромозома плода или афициране особе. Студије су показале да је критична тачка за прекид на хромозому лоцирана у близини центромере у региону 18 p11.1 (присутан је код 44–72% испитаника). Прекид у региону између p11.1 и p1.21 у вези је са вишим степеном менталне ретардације у односу на прекиде дистално од ових тачака на p краку хромозома 18. Случајеви пренатално детектоване монозомије 18p су ретки и најчешће се дијагностикују након абнормалног налаза UZ првог триместра или случајно, путем инвазивне пренаталне дијагностике. Ради давања генетског савета у вези с будућим трудноћама у случајевима пренатално утврђене монозомије 18p или у случају рођења детета с овом структурном хромозомском аберацијом, треба одредити кариотипове родитеља.

**Кључне речи:** хромозоми, хумани, пар 18; монозомија; делеција хромозома.