

Τι είναι το μωσαϊκό

Το παρόν άρθρο αποτελεί μετάφραση της σελίδας http://downsyndrome.about.com/od/whatcausesdownsyndrome/a/mosaic_ro.htm

Μετάφραση: Παπαχρήστου Χ. Άννα

Το μωσαϊκό παρουσιάζεται σε ποσοστό 2-4% του συνδρόμου Down. Προκειμένου να αντιληφθούμε τι είναι το μωσαϊκό, είναι σημαντικό να κάνουμε ένα βήμα πίσω και να κατανοήσουμε τι συμβαίνει στο κυτταρικό επίπεδο.

Το μωσαϊκό στο κυτταρικό επίπεδο

Όλο μας το σώμα αποτελείται από κύτταρα. Πρόκειται για τα κύτταρα του δέρματος, του συκωτιού, των μυών κλπ. Παρόλο που όλο το σώμα περιέχει πλήθος κυττάρων διαφορετικού τύπου, όλα προέρχονται από το ίδιο αρχικό γονιμοποιημένο κύτταρο (το ζυγωτό).

Το ζυγωτό ξεκινάει σαν ένα αρχικό κύτταρο, διπλασιάζεται και χωρίζεται σε δύο κύτταρα. Στη συνέχεια τα δύο αυτά κύτταρα διπλασιάζονται εκ νέου, χωρίζονται και δημιουργούν τέσσερα κύτταρα. Τα τέσσερα αυτά κύτταρα διπλασιάζονται και χωρίζονται δημιουργώντας οχτώ κύτταρα κλπ. Η διαδικασία αυτή συμβαίνει καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής ενός ατόμου.

Το λάθος κατά την διαίρεση του κυττάρου στην τρισωμία 21 συμβαίνει στο σπέρμα ή το ωάριο. Επειδή αυτό γίνεται κατά την αρχή της δημιουργίας του ζυγώτη, κάθε κύτταρο που προέρχεται από το ζυγώτη αυτό θα έχει ένα έξτρα χρωμόσωμα 21.

Στο μωσαϊκό το λάθος ή η ατελής διαίρεση συμβαίνει μετά τη γονιμοποίηση, κάποια στιγμή νωρίς κατά την κυτταρική διαίρεση. Εξαιτίας αυτού οι άνθρωποι με μωσαϊκό έχουν 2 γραμμές κυττάρων – μια με κύτταρα «φυσιολογικά» και μία με κύτταρα με ένα έξτρα χρωμόσωμα 21.

Πως γίνεται διάγνωση του μωσαϊκού;

Το μωσαϊκό ανιχνεύεται συνήθως από μια εξέταση αίματος κατά τη γέννηση ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης με την αμνιοκέντηση. Γίνεται μια ανάλυση καρυότυπου και συνήθως μετριοούνται τα χρωμοσώματα σε 20 διαφορετικά κύτταρα. Εάν δύο ή περισσότερα των 20 είναι «φυσιολογικά» (έχουν δηλαδή 46 χρωμοσώματα) και τα υπόλοιπα έχουν ένα έξτρα χρωμόσωμα (σύνολο 47 χρωμοσώματα), τότε το μωρό έχει μωσαϊκό.

Εάν υπάρχει υποψία για μωσαϊκό ο κυτταρογενετιστής θα μετρήσει συνήθως τα έξτρα κύτταρα για να επιβεβαιώσει τη διάγνωση. Το μωσαϊκό περιγράφεται συνήθως σαν ποσοστό. Για παράδειγμα, εάν μετρήσει 50 κύτταρα και τα 10 είναι φυσιολογικά, ενώ τα υπόλοιπα 40 έχουν το έξτρα χρωμόσωμα 21, τότε το ποσοστό του μωσαϊκού λέγεται πως είναι 80%.

Ενώ το ποσοστό του μωσαϊκού συνήθως καθορίζεται από τα κύτταρα του αίματος, το ποσοστό μπορεί στην πραγματικότητα να διαφέρει στους άλλους ιστούς ή τμήματα του σώματος. Για παράδειγμα, ένα άτομο μπορεί να έχει μωσαϊκό 80% στα κύτταρα του αίματος, αλλά πλήρη τρισωμία στο δέρμα ή στα κύτταρα του εγκεφάλου. Ενώ είναι γνωστό πως το ποσοστό του μωσαϊκού μπορεί να διαφέρει στους διαφορετικούς ιστούς, δεν γίνονται βιοψίες επειδή δεν δίνουν πληροφορίες για το πώς τελικά ένα άτομο με μωσαϊκό θα αναπτυχθεί.

Το επίπεδο του μωσαϊκού και τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου

Τα άτομα με μωσαϊκό μπορεί να έχουν ή να μην έχουν μέτρια αναπηρία και λιγότερο έντονα χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Επειδή τα ποσοστά του μωσαϊκού διαφέρουν μεταξύ διαφορετικών ατόμων και μεταξύ των κυττάρων του ίδιου ατόμου, η επίδραση του μωσαϊκού είναι ευρεία.

Οι άνθρωποι με μωσαϊκό μπορεί να παρουσιάσουν όλα τα προβλήματα των ανθρώπων με τρισωμία 21, κανένα από τα προβλήματα αυτά ή κάποια από αυτά.

Θα πρέπει να συμπεριφέρομαι στο παιδί μου με μωσαϊκό με διαφορετικό τρόπο από εκείνον που θα φερόμουν, αν είχε τρισωμία 21;

Όχι, είτε το παιδί έχει τρισωμία 21 είτε μωσαϊκό θα πρέπει να του φέρεστε με τον ίδιο τρόπο. Μιας και είναι αδύνατο να προβλέψουμε τη λειτουργικότητα ή τα χαρακτηριστικά που θα έχει ένα άτομο εξαιτίας του μωσαϊκού, είναι σημαντικό ένα παιδί να λαμβάνει την ίδια ιατρική φροντίδα και θεραπείες, όπως και ένα παιδί με τρισωμία 21. Μόνο ο χρόνος θα δείξει εάν οι δυσκολίες του παιδιού με μωσαϊκό είναι ηπιότερες από εκείνες ενός παιδιού με τρισωμία 21.

Στο μεταξύ είναι σημαντικό να διασφαλίσετε πως το παιδί σας λαμβάνει όλη την στήριξη, που χρειάζεται προκειμένου να ζήσει μια ζωή πλήρη και να πετύχει τους στόχους του.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΕΣ ΑΝΑΦΟΡΕΣ:

Cassidy, Suzanne B. , Allanson, Judith E., (2001) Management of Genetic Syndromes. 1st ed. New York, NY; 2001.

Fishler K, and Koch R. Mental Development in Down syndrome mosaicism. American Journal of Mental Retardation 1991; 96 (3): 345-351.