

## АМНИОЦЕНТЕЗОМ ДЕТЕКТОВАНА МОНОЗОМИЈА 18Р – 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

## THE MONOSOMY 18P DETECTED BY THE AMNIOCENTESIS - DE GROUCHY SYNDROME 1

Gordana Sosic<sup>1</sup>, Mirjana Varjagic<sup>2</sup>, Tatjana Kastratovic<sup>3</sup>, Tanja Novakovic<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department for Cytogenetic Diagnosis, Clinic of Obstetrics and Gynecology, Clinical Center "Kragujevac", Kragujevac, Serbia

<sup>2</sup>Clinic of Obstetrics and Gynecology, Clinical Center "Kragujevac", Kragujevac, Faculty of Medical Sciences, Kragujevac, Serbia

<sup>3</sup>Clinic of Obstetrics and Gynecology, Clinical Center "Kragujevac", Kragujevac, Serbia

### 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 де ново 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 центромера 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 дијагностификују након абнормалног налаза УЗ 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.

### УВОД

Монозомија 18p (de Grouchy синдром 1) представља структурну хромозомску аберацију насталу услед делеције дела или целог кратког (p) крака хромозома 18. Француски генетичар Jean de

### ABSTRACT

Monosomy 18p (de Grouchy syndrome 1) is a structural chromosome aberration provoked by the deletion of a part of or the entire 18 chromosome's short arm. In 2/3 of cases it is provoked because of the de novo terminal deletion of 18 chromosome's short arm, while in the rest of the cases there is a transmission from parents. The clinical manifestations of this syndrome are moderate and nonspecific. In the clinical research they could be neglected. Its usual manifestations include: mental retardation in various degree, postnatal growth restriction, short stature, delayed speech development, as well as craniofacial malformations. At birth, the phenotypic manifestations of the syndrome are minimal and the abnormalities become visible after the age of three. The final diagnosis requires karyotyping and an analysis of fetal chromosomes or an analysis of an afflicted person. Previous research have shown that the critical point for the breakage located near the centromere in the region 18 p11.1 (it is present in 44% - 72% of examinees). The breakage in the region between p11.1 and p1.21 is linked to a higher degree of mental retardation compared to the breakages distally from these points at the p chromosome's arm. The examples of prenatally detected monosomy 18p are sporadic and they are usually found after abnormal ultrasound findings in the first trimester or accidentally by invasive prenatal diagnostics. In the cases of monosomy 18p detected prenatally or in the cases of giving a birth to a child with this type of chromosomal aberration, a parents' karyotypes should be defined with the purpose to provide genetic advice to the parents.

**Key words:** chromosomes, human, pair 18; monosomy; chromosome deletion.

Grouchy је 1964. године монозомију 18p описао као први пример парцијалне монозомије неког од хромозома компатибилне са животом (1). Инциденца монозомије 18p износи 1 : 50.000 живорођене деце, 3 : 2 у корист женске новорођенчади. У стручној литератури описано је око 150 случајева пацијената са овом врстом хромозомске аберације (1).







