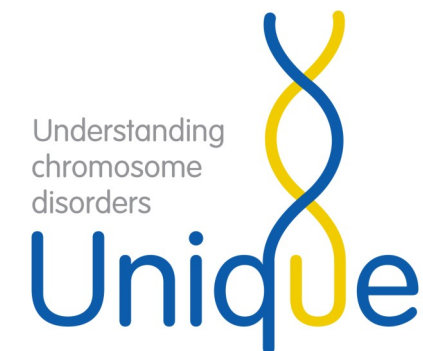


## Wsparcie oraz informacje



### Rare Chromosome Disorder Support Group,

PO Box 2189, Caterham, Surrey CR3 5GN, UK

Tel/Fax: +44(0)1883 330766

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Ten krótki poradnik zawiera informacje na temat zrównoważonych wzajemnych translokacji. Organizacja Unique może również zaoferować informacje na temat zrównoważonych inercyjnych translokacji a także kontakt z rodzinami, których członkowie są nosicielami tego typu translokacji. Grupa Unique wydała również osobny poradnik na temat translokacji robertsonowskich.

Ten, krótki poradnik nie powinien zastąpić porady lekarskiej. Rodziny powinny skonsultować się z wykwalifikowanym lekarzem w kwestii diagnozy genetycznej i postępowania w konkretnym, indywidualnym dla każdego przypadku. Informacje zawarte w tym przewodniku zostały przedstawione korzystając z najlepszych źródeł dostępnych w chwili publikacji. Zostały one zebrane przez organizację Unique we współpracy z Prof. Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick, UK 2009.

Tłumaczenie: Izabela Wójcik, Institute of Medical Genetics, University Hospital of Wales, Cardiff, UK

Copyright © Unique 2009, 2013

# Translokacje zrównoważone

## Czym są translokacje zrównoważone?

Nasze ciało zbudowane jest z miliardów komórek. W każdej komórce mamy struktury zwane chromosomami, które zawierają instrukcje (geny) umożliwiające jej prawidłowe funkcjonowanie. Na ogół każda komórka naszego ciała zawiera 23 pary chromosomów. Jeden zestaw dziedziczymy od matki i jeden zestaw od ojca. Czasem fragmenty dwóch różnych chromosomów odłamują się i zamieniają miejscami. Jeśli te pęknięcia nie naruszają struktury genu i nie powodują utraty lub dodania materiału genetycznego zjawisko to nazywamy translokacją zrównoważoną. Osoba z translokacją zrównoważoną (nosiciel) nie ma zwykle problemów zdrowotnych ani zaburzeń rozwoju. Problem może pojawić się jedynie wtedy, gdy taka osoba planuje mieć dzieci.



Na lewo: Dwie pary prawidłowych chromosomów. Końce dwóch chromosomów odłamują się i zamieniają się miejscami. Po prawej: Translokacja zrównoważona zwana translokacją wzajemną.

Większość nosicieli translokacji zrównoważonych nie zdaje sobie sprawy, że ich chromosomy różnią się od chromosomów innych osób. Po wykryciu translokacji zrównoważonej, mają oni zwykle wiele pytań związanych z tym jak ta wiadomość wpłynie na pozostałych członków rodziny. Niektórzy dowiadują się, że są nosicielami translokacji zrównoważonej z badania krwi, które zostało zlecone, gdy u ich dzieci stwierdzono zaburzenia rozwoju lub problemy zdrowotne związane z nieprawidłowościami chromosomowymi. Inni mają problemy z płodnością np. powtarzające się poronienia. Jeszcze u innych translokacje zostają wykryte w czasie wykonania testów krwi zleconych przez lekarza, po wykryciu choroby genetycznej u innego członka rodziny. Czasami osoby dowiadują się o obecności translokacji przypadkowo, ponieważ zostały skierowane na badania chromosomów z zupełnie innych powodów. Jeszcze w innych przypadkach translokacja zrównoważona zostaje wykryta u dziecka w czasie ciąży. Omawiamy ten przypadek na stronie 11. Ta ulotka zawiera odpowiedzi na pytania, które są najczęściej zadawane przez członków grupy Unique na temat translokacji zrównoważonych. Oczywiście nie zastąpi ona konsultacji z lekarzem specjalistą z poradni genetycznej, który udzieli Ci informacji i odpowie na pytania, biorąc pod uwagę Twój indywidualny przypadek.

## Jak to się stało? Gdzie to się zaczęło?

Translokacje zrównoważone są zjawiskiem naturalnym. Są one częścią naturalnego rozwoju gatunków, w tym ludzi. Translokacje mogą być zjawiskiem zupełnie nowym lub mogą być przekazywane z pokolenia na pokolenie. Nawet translokacja, która została odziedziczona od rodziców była kiedyś nową, choć może zdarzyć się to bardzo dawno.

## Czy translokacja zrównoważona wpłynie na moje zdrowie?

Zdecydowana większość nosicieli translokacji zrównoważonych nie ma żadnych problemów zdrowotnych. Również ich dzieci, które odziedziczyły rodzinną translokację zrównoważoną nie powinny mieć żadnych zaburzeń z tym związanych. Dzieje się tak dlatego, że w większości przypadków chromosomy pękają i łączą się ponownie nie powodując zaburzeń w funkcjonowaniu genów.

## Czy można naprawić translokację zrównoważoną?

Niestety translokacja zrównoważona nie może być naprawiona, ale osoby będące jej nosicielami są zwykle zdrowe. Problem może pojawić się dopiero wtedy, gdy taka osoba decyduje się na dziecko.

## Co jeśli translokacja zrównoważona zostaje wykryta u dziecka w czasie ciąży?

Zdarza się, że badania w czasie ciąży (biopsja kosmówki albo amniopunkcja) mogą wykazać, że dziecko jest nosicielem translokacji zrównoważonej. W tym przypadku chromosomy rodziców powinny być zbadane na obecność translokacji zrównoważonej, by określić czy translokacja u dziecka została odziedziczona od jednego z rodziców. Jeśli jeden z rodziców jest nosicielem tej translokacji i jest zdrowy, wtedy prawdopodobieństwo, że dziecko będzie miało jakiegokolwiek problemy zdrowotne jest niewielkie.

Może zdarzyć się, że chromosomy obojga rodziców są prawidłowe. W tym przypadku mamy do czynienia z translokacją pojawiającą się *de novo* (z łaciny) lub nową translokacją. W większości przypadków dziecko będzie zdrowe. Istnieje jednak ryzyko, że pęknięcia chromosomów mogły zakłócić funkcjonowanie ważnych genów lub, że pewna część chromosomu zostanie w tym procesie utracona lub dodana. By ocenić rozwój płodu, matka powinna być skierowana na specjalistyczne USG. Pary powinny mieć zapewniony dostęp do poradni genetycznej od początku ciąży w razie wystąpienia jakichkolwiek problemów. Czasami pomocna okazuje się ponowna analiza chromosomów przeprowadzona za pomocą dokładniejszej molekularnej metody badania DNA, która pomoże określić czy konkretne geny zostały utracone, dodane lub uszkodzone w miejscach złamań chromosomów.



W przeciwieństwie do tych osób, 12 milionów ludzi z translokacją zrównoważoną nie zdaje sobie sprawy, że mają nietypowy układ chromosomów.

## Adopcja

Niektórzy rodzice decydują się na adopcję.



„Po sześciu poronieniach zdecydowaliśmy się z mężem na adopcję. Mamy teraz dwoje wspaniałych (adoptowanych) dzieci i nigdy tej decyzji nie żałowaliśmy. Adopcja pozwala na zapewnienie dzieciom kochającej rodziny”.

### Twoje dzieci: Dodatkowe pytania Twoje pozostałe dzieci

Twoje pozostałe dzieci mogą zgłosić się na badania genetyczne, gdy osiągną odpowiedni wiek i będą w stanie podjąć świadomą decyzję. Jednak, gdy są one wciąż za młode by to zrobić, a Tobie bardzo zależy, by dowiedzieć się czy są nosicielami rodzinnej translokacji chromosomowej czy nie, porozmawiaj o tym z doradcą genetycznym. Nie ma jednoznacznej odpowiedzi na pytanie, kiedy jest najlepszy czas na przetestowanie i powiadomienie rodziny. Każdy przypadek jest inny i wymaga indywidualnego podejścia. Jeśli Twoje dziecko rozwija się prawidłowo jest prawie pewne, że ma ono normalny układ chromosomów lub odziedziczyło rodzinną translokację zrównoważoną. Normalnie rozwijające się dziecko z rodzinną translokacją zrównoważoną, czy to dziewczynka lub chłopiec, nie powinno doświadczyć żadnych problemów z tym związanych aż do momentu, gdy zdecyduje się mieć swoje dzieci.

### Jak i kiedy powinniśmy powiedzieć dziecku o tym, że jest nosicielem translokacji zrównoważonej?

Organizacja Unique pracuje obecnie nad ulotką o tym jak poinformować swoje dzieci, że są nosicielami translokacji zrównoważonej.

### Mamy jedno dziecko specjalnej troski. Czy jeśli następne dziecko urodzi się upośledzone to czy będzie ono dotknięte w ten sam sposób?

Jeśli urodzi się Wam następne dziecko z translokacją niezrównoważoną jest bardzo prawdopodobne, że będzie ono upośledzone. Jednakże jego potrzeby nie będą identyczne z potrzebami jego brata czy siostry. W zależności od typu translokacji, Wasze następne dzieci mogą mieć inny typ translokacji niezrównoważonej lub ten sam układ chromosomów jak Wasze starsze dziecko. Tak samo jak bracia i siostry bez zaburzeń chromosomów różnią się od siebie, tak i rodzeństwo, które posiada ten sam typ translokacji niezrównoważonej będzie się od siebie różnić.

## Dlaczego ja? Czy to moja wina?

W momencie, gdy dowiadujesz się, że jesteś nosicielem translokacji zrównoważonej możesz zacząć zadawać sobie pytanie, 'Dlaczego ja?' Pamiętaj jednak, że translokacja ta powstała prawdopodobnie podczas formowania się plemnika lub komórki jajowej, które dały początek nowemu życiu - Tobie. Mogła ona również powstać trochę później, a mianowicie w początkowych dniach ciąży Twojej matki. Dlatego też ważne jest, żeby zdać sobie sprawę z tego, że nie jest to niczyja wina i nie należy się za tą sytuację obwiniać.

Wszystko, co do tej pory wiemy na temat translokacji zrównoważonych wskazuje na to, że to czy jest się jej nosicielem czy nie, to czysty przypadek. Żadne czynniki środowiskowe, dieta, miejsce pracy, czy styl życia nie mają wpływu na ich powstawanie. Translokacje zrównoważone spotykane są zarówno u kobiet jak i u mężczyzn, bez względu na ich pochodzenie czy status społeczny. Nie jest to, ani Twoja wina, ani wina nikogo innego z Twojej rodziny. Niektórzy ludzie, którzy przekazali translokację swojemu potomstwu czują się winni. Ważne jest by pamiętać, że zmiany te powstają niezależnie od nas i całkowicie poza naszą kontrolą.

„Za każdym razem, gdy mówię komuś, że mam zaburzenie chromosomów czuję jakbym mówiła, że jestem poważnie chora”.

„Po prostu mówię ludziom, że mój problem polega na tym, że automatycznie zaliczam się do grupy zwiększonego ryzyka i powinnam poddać się badaniom prenatalnym”.

### Jak często występują translokacje zrównoważone?

Średnio, jedna na 560 osób jest nosicielem translokacji zrównoważonej, co czyni to zaburzenie dość częstym zjawiskiem. Na całym świecie jest około 12 milionów ludzi z translokacjami zrównoważonymi. W momencie pisania tego przewodnika organizacja Unique zrzesza ponad 860 nosicieli translokacji zrównoważonych. Możliwe, że jest to najliczniejsza na świecie zorganizowana grupa osób z tym typem zaburzeń chromosomalnych.

Wymiana materiału genetycznego może wystąpić między dowolnymi chromosomami i różne fragmenty chromosomów mogą zamienić się miejscami. W związku z tym, większość rodzajów translokacji jest niezwykle rzadko spotykana. Wyjątkiem jest translokacja 11;22, w której wymiana materiału genetycznego występuje pomiędzy chromosomami 11 i 22. Organizacja Unique wydała osobną ulotkę zawierającą informacje na temat tej konkretnej translokacji.

### Jak często spotykany jest mój typ translokacji zrównoważonej?

Wiele rodzajów translokacji jest tak rzadko spotykanych, że trudno oszacować częstotliwość ich występowania. W każdym przypadku lekarz genetyk zapozna się z literaturą medyczną, by sprawdzić czy Twój typ translokacji został poprzednio wykryty u innych rodzin. To tylko wierzchołek góry lodowej, ponieważ jest bardzo prawdopodobne, że istnieją rodziny, których członkowie są nosicielami tego samego jak Twój typu translokacji, choć nie są tego świadomi. Zdarza się, że ośrodki genetyczne, a także grupa Unique posiadają informacje na temat takich rodzin, dlatego też warto o to zapytać.

## Czy możemy mieć dzieci?

Większość mężczyzn i kobiet z translokacjami zrównoważonymi może i ma dzieci. Są zwykle cztery możliwości, gdy para stara się o dziecko i jedno z partnerów jest nosicielem translokacji zrównoważonej. W zależności od rodzaju translokacji jedna ewentualność może być bardziej prawdopodobna niż inne. Twój doradca genetyczny lub lekarz genetyk wyjaśni, która z tych sytuacji jest najbardziej prawdopodobna w Twoim konkretnym przypadku.

1. Dziecko z prawidłowym zestawem chromosomów
2. Dziecko z taką samą jak rodzic translokacją zrównoważoną
3. Niemożność utrzymania rozpoznanej ciąży lub pozorne problemy z płodnością, które w rzeczywistości są wynikiem powtarzających się ciąż z niezrównoważonym układem chromosomów
4. Ciąża z niezrównoważonym układem chromosomów, która może zakończyć się poronieniem bądź urodzeniem dziecka z opóźnieniem rozwoju lub/i trudnościami w uczeniu się

Niektórzy zastanawiają się, czy fakt posiadania dzieci z translokacją zrównoważoną zwiększa ryzyko wystąpienia u nich innych chorób genetycznych. Nie ma żadnych dowodów potwierdzających te obawy.



Matka odziedziczyła translokację zrównoważoną od swojego ojca (w tle). Po dwóch poronieniach i dwóch aborcjach z powodu niezrównoważonego układu chromosomów u płodu urodziła ona córkę z translokacją zrównoważoną.



Ojciec jest nosicielem translokacji zrównoważonej. Po trzech poronieniach urodziły mu się dwie córki. Pierwsza (po lewej) z translokacją zrównoważoną, a druga (po prawej) z prawidłową parą chromosomów.

„W każdym pokoleniu w naszej rodzinie jest nosiciel translokacji zrównoważonej, ale nikt z nas nie ma żadnych problemów zdrowotnych z tym związanych. Z trzech ciąż, jedna zakończyła się poronieniem z powodu translokacji niezrównoważonej u płodu, a dwie pozostałe zakończyły się urodzeniem dwójki dzieci. Jedno z nich jest nosicielem translokacji zrównoważonej, natomiast drugie urodziło się upełnione”.



Matka jest nosicielką translokacji zrównoważonej. Dwoje jej dzieci urodziło się z translokacjami niezrównoważonymi. Niestety córka (pięcioletnia na tym zdjęciu) zmarła.

lub zrównoważonym układem chromosomów. Aktualnie stosowana metoda nie jest w stanie odróżnić zarodków z normalnymi chromosomami od tych z translokacją zrównoważoną.

Niektórzy członkowie organizacji Unique skorzystali z metody PGD, by mieć zdrowe dzieci i z chęcią podzielić się swoimi doświadczeniami z innymi. Dostępność metody PGD różni się między krajami i nie każdy ośrodek przeprowadzający PGD oferuje taką procedurę w przypadku występowania translokacji chromosomów. Skuteczność tej metody to 20% na każdy rozpoczęty cykl i 30% na każdy wszczepiony zarodek. W Wielkiej Brytanii metoda ta jest kosztowna, ale 85% par otrzymuje dofinansowanie. Niektóre osoby, które decydują się na PGD znoszą to bardzo ciężko psychicznie, dlatego wsparcie emocjonalne i pomoc przed, a także w trakcie tego procesu są bardzo ważne. Aby uzyskać więcej informacji na temat procedury PGD i jej dostępności w Twoim przypadku, poproś o skierowanie do poradni genetycznej.

## Microniekcja plemnika do komórki jajowej (Intracytoplasmatic Sperm Injection-ICSI)

W przypadku problemów z płodnością możliwe jest badanie nasienia w celu wyselekcjonowania aktywnych i ruchliwych plemników, które są następnie użyte do inseminacji domacicznej (Intrauterine Insemination - IUI) lub procedury zwanej ICSI. Metoda ICSI polega na wstrzyknięciu poprzednio wyselekcjonowanego plemnika bezpośrednio do dojrzałej komórki jajowej, która została pobrana od matki w taki sam sposób jak odbywa się to w przypadku zapłodnienia *in vitro* (IVF). Procedura ICSI może być połączona z PGD by zapewnić, że tylko zarodki z prawidłowymi chromosomami lub z translokacjami zrównoważonymi zostaną wszczepione do macicy.

## PGD - procedura postępowania

Stymulacja hormonalna kobiety w celu zwiększenia ilości wyprodukowanych komórek jajowych > pobranie komórek jajowych > zapłodnienie komórek jajowych metoda *in vitro* > pobranie 1 komórki z 6-10 komórkowego 3-dniowego zarodka do analizy na obecność translokacji niezrównoważonej > przeniesienie 1 lub 2 zarodków z translokacją zrównoważoną lub normalnym układem chromosomów do macicy > wykonanie testu ciążowego po 10-12 dniach po zabiegu > w przypadku pozytywnego wyniku testu badania prenatalne płodu takie jak CVS czy amniopunkcja są proponowane

## Dawstwo komórek jajowych i nasienia

Pary, które mają problem z urodzeniem zdrowych dzieci mogą rozważyć skorzystanie z komórek jajowych lub nasienia dostarczonych przez dawców. Nasienie od dawcy może być wprowadzone do macicy w procesie inseminacji domacicznej. W zależności od sytuacji zabieg ten wykonany jest w okresie płodnym u kobiety lub po podaniu kobiecie leków stymulujących owulację.

Dawcą spermy lub komórek jajowych może być ktoś, kogo znasz lub może to być dawca anonimowy zaproponowany przez klinikę. Komórka jajowa od dawcy jest połączona ze spermą partnera, a następnie zarodek jest przeniesiony do poprzednio przygotowanej za pomocą hormonów macicy. Procedura wszczepiania zarodka przeprowadzana jest w taki sam sposób jak w przypadku zapłodnienia metodą *in vitro*

## Jesteś w ciąży: Jak wczesnie można zbadać chromosomy dziecka?

**Biopsja kosmówki (chorionic villus sampling, CVS)** jest pierwszym testem, który może być wykonany w okresie ciąży w celu określenia układu chromosomów u dziecka. Badanie to może być przeprowadzone w okresie pomiędzy 11 a 13 tygodniem ciąży i polega na pobraniu niewielkiego wycinka z łożyska za pomocą cienkiej igły. Czas oczekiwania na wyniki wynosi zwykle od 3 dni do 2 tygodni. Metoda ta wiąże się z nieznacznym wzrostem ryzyka poronienia, około 1%, które może nastąpić w ciągu kilku dni po wykonaniu tego badania.

Chromosomy dziecka mogą być również przetestowane używając komórek uzyskanych w czasie **amniopunkcji**. Badanie to polega na pobraniu próbki płynu otaczającego płód w macicy za pomocą cienkiej igły. Jest ono przeprowadzane w około 16 tygodniu ciąży, a wyniki są zazwyczaj dostępne po 10-14 dniach. Zabieg amniopunkcji wiąże się z nieznacznym wzrostem ryzyka poronienia, które wynosi od 0.5-1%.

Powyższe testy mogą ocenić czy Twoje dziecko ma niedobór lub nadmiar materiału genetycznego, ale nie są w stanie określić jak te zmiany wpłyną na jego rozwój. Jest bardzo prawdopodobne, że dziecko z niezrównoważonym układem chromosomów będzie wymagać specjalnej opieki.

**Badanie ultrasonograficzne (USG) płodu** może pomóc ocenić czy dziecko będzie miało jakieś poważne problemy zdrowotne, ponieważ umożliwia ono ocenę budowy serca oraz innych ważnych organów. Należy jednak pamiętać, że nie można w pełni przewidzieć, w jaki sposób obecność niezrównoważonej translokacji wpłynie na rozwój dziecka, aż do momentu jego narodzin.

Lekarz prowadzący ciążę lub położna powinni wyjaśnić na czym polegają powyższe badania i skierować Cię do lekarza genetyka lub doradcy genetycznego jeśli potrzebujesz więcej informacji na temat nieprawidłowych wyników tych badań.

W przypadku nieprawidłowego wyniku badania będziesz mogła podjąć decyzję, czy utrzymać ciążę i urodzić dziecko z zaburzeniami rozwoju, czy zdecydować się na przerwanie ciąży. Wielu członków organizacji Unique stało przed tym trudnym wyborem.

„Przerwanie ciąży było dla mnie i dla mojego męża niezmiernie bolesną decyzją, ale było nam łatwiej wiedząc, że inne pary podjęły taką samą decyzję”.

## Inne możliwości planowania rodziny

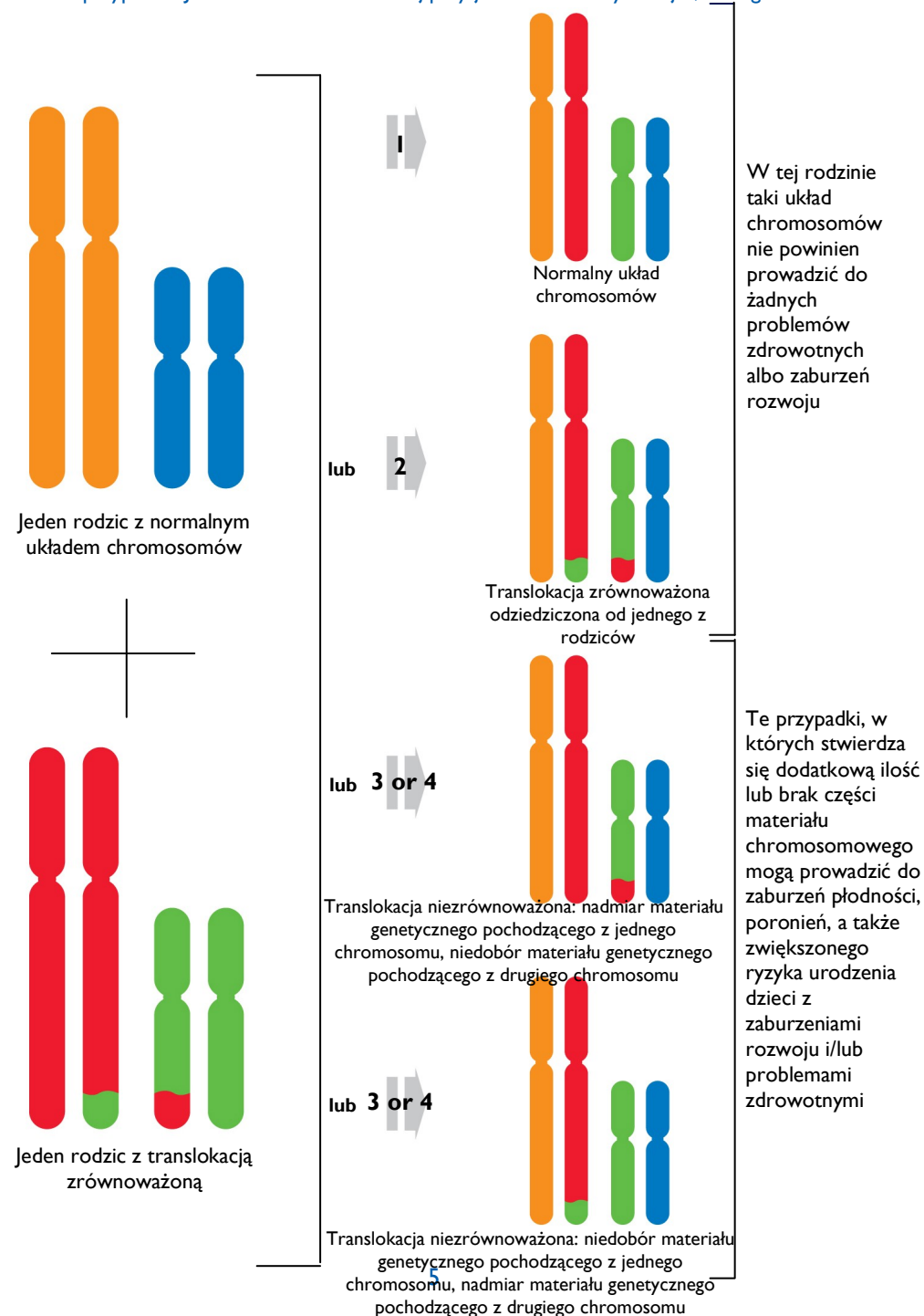
Możesz rozważyć inne możliwości planowania rodziny. Dostępność tych opcji, a także ich finansowanie zależą od kraju, w którym mieszkasz. Poniżej wymieniamy metody, które mogą pomóc w staraniu się o potomstwo.

## Preimplantacyjna Diagnostyka Genetyczna (Pre-implantation Genetic Diagnosis - PGD)

Preimplantacyjna Diagnostyka Genetyczna umożliwia wyselekcjonowanie zarodka bez translokacji niezrównoważonej i wprowadzenie go do macicy. Procedura wykonywana jest używając techniki zapłodnienia *in vitro* i polega na sprawdzeniu chromosomów u trzydniowych zarodków, a następnie przeniesieniu do macicy jedynie tych z normalnym

## Posiadanie potomstwa w rodzinie z translokacją zrównoważoną

Lekarz specjalista przedyskutuje z Tobą, która z poniższych opcji jest najbardziej prawdopodobna w Twoim przypadku. Jeden chromosom z każdej pary jest dziedziczony od ojca, a drugi od matki.



## Dziecko z taką samą, co rodzic translokacją zrównoważoną: dziedziczenie translokacji zrównoważonej



Jeśli Ty lub Twój partner przekaże rodzinną translokację zrównoważoną jednemu z dzieci, nie powinno ono mieć żadnych problemów zdrowotnych z tym związanych.

Kiedy Twoje dziecko z translokacją zrównoważoną zdecyduje się na posiadanie własnego potomstwa, decyzja ta będzie obarczona takim samym ryzykiem, jakie Ty podejmowałaś/eś decydując się na dziecko. Może ono mieć dzieci z prawidłowym układem chromosomów lub dzieci, które odziedziczą rodzinną translokację zrównoważoną. Inne zagrożenia to problemy z płodnością lub ciąża, w której dziecko jest nosicielem translokacji niezrównoważonej.

Badania prenatalne pozwalające na wykrycie zaburzeń chromosomalnych u płodu będą

dostępne dla Twoich dzieci z translokacją zrównoważoną prawdopodobnie we wcześniejszej fazie ciąży w porównaniu do testów, które były wykonane w Twoim przypadku. Będą one również bardziej dokładne, a okres oczekiwania na wyniki krótszy. Każdy dorosły, który jest nosicielem translokacji zrównoważonej może zgłosić się do lokalnego centrum genetycznego, by dowiedzieć się, jakie testy są w tym konkretnym przypadku zalecane i czy są one dostępne w danym ośrodku.

„Czujemy się teraz o wiele bardziej przygotowani niż byliśmy w przeszłości, by wspierać naszą córkę, która odziedziczyła translokację zrównoważoną po matce, gdy zacznie ona myśleć o założeniu rodziny”.

## Czy mogę mieć dziecko z rodzinną translokacją zrównoważoną, które będzie wymagać specjalnej opieki?

W rodzinie, w której z pokolenie na pokolenie przekazywana jest translokacja zrównoważona jest mało prawdopodobne, żeby dziecko urodzone z tą samą wadą genetyczną miało jakiegokolwiek zaburzenia rozwoju, trudności z uczeniem się czy inne problemy zdrowotne. Im więcej osób w rodzinie, które są nosicielami translokacji i nie mają żadnych problemów zdrowotnych z tym związanych, tym większa pewność, że Twoje dziecko urodzi się zdrowe.

Bardzo rzadko zdarza się że translokacja, która początkowo wydawała się być zrównoważoną, w rzeczywistości zawiera niezrównoważony materiał genetyczny, który jest zbyt mały, by wykryć go pod mikroskopem. W tym przypadku, stosuje się dokładniejsze molekularne metody badania chromosomów takie jak mikromacierze DNA. Pomagają one dokładnie określić obecność nadmiaru lub niedoboru materiału genetycznego u pacjenta. W tych bardzo rzadkich przypadkach, nosiciel takiej zmiany może wymagać specjalnej opieki.

## Czy kobiety i mężczyźni ze zrównoważoną translokacją mają problemy z płodnością?

Większość mężczyzn i kobiet, którzy są nosicielami translokacji zrównoważonej mogą mieć dzieci. Jednakże zajście w ciążę może w tym przypadku być utrudnione i może zająć więcej czasu w porównaniu do osób z normalnym układem chromosomów. Dzieje się tak dlatego, że pewna część plemników/komórek jajowych posiada niezrównoważony układ chromosomów, co prowadzi do obumarcia zarodków powstałych w wyniku zapłodnienia z ich udziałem.

## Poronienia

Poronienia zdarzają się znacznie częściej niż to się powszechnie wydaje. Często kobiety, które poroniły nawet nie wiedziały, że były w ciąży. Statystycznie jedna na siedem rozpoznanych ciąż kończy się poronieniem. Zwykle powód utraty ciąży nie jest znany i traktowany jest jako sporadyczny przypadek. Dlatego też kobiety po pierwszym poronieniu nie są zwykle kierowane przez lekarza na żadne badania. Jeżeli natomiast u kobiety wystąpią dwa lub trzy kolejne poronienia, wtedy lekarz kieruje ją na badania w celu ustalenia przyczyny utraty ciąży.

W przypadku gdy jeden z partnerów jest nosicielem translokacji zrównoważonej, ryzyko poronienia szczególnie w pierwszym trymestrze a czasem i później wzrasta do 20-30%. W niektórych przypadkach nawet do 50%. W tej sytuacji poronienia spowodowane są tym, że rozwijający się płód ma niezrównoważony układ chromosomowy, co prowadzi do niedoboru lub nadmiaru części materiału chromosomowego. Im większe zaburzenia chromosomowe u płodu, tym bardziej prawdopodobne, że ciąża się nie rozwinie, a jeśli nawet się rozwinie to zakończy się poronieniem.

Dla każdej kolejnej ciąży możliwości są takie same: dziecko z normalnym układem chromosomów, dziecko z translokacją zrównoważoną lub dziecko z translokacją niezrównoważoną.

W przypadku wielokrotnych poronień i braku prawidłowych ciąż warto zgłosić się do doradcy genetycznego lub lekarza genetyka. Pytania, na które chciałabyś/chciałbyś znać odpowiedź mogą dotyczyć tego, czy dziecko z niezrównoważoną translokacją przeżyje do porodu, czy umrze krótko po porodzie, a jeśli przeżyje to, w jakim stopniu będzie upośledzone fizycznie i/lub umysłowo. Jeśli wiesz, że odziedziczyłaś/eś rodzinną translokację zrównoważoną od jednego ze swoich rodziców jest to dowód na to, że możesz mieć zdrowe dzieci.

Po utracie ciąży możecie zostać poproszeni o przesłanie materiału z poronienia w celu przeprowadzenia badań genetycznych. Jest to bardzo trudna decyzja, szczególnie w tak ciężkim okresie. Jednak należy pamiętać, że badanie to może dostarczyć istotnych informacji, zarówno dla lekarza jak i dla pary, która straciła dziecko, o tym, co mogło być powodem poronienia.

„Dzięki konferencji zorganizowanej przez organizację Unique, gdzie poznałam innych nosicieli translokacji zrównoważonych, zdecydowałam się ponownie na ciążę. Do tej pory poroniłam dziewięć razy, ale mam dwójkę zdrowych i pięknych dzieci!”