

Современи методи во детекцијата на хромозомските аберации

Шукарова-Ангеловска Елена, Анастасовска Виолета, Нестороска Драгица, Петровска Емилија

Хромозомските аберации се едни од најчестите причини за мултималформативните синдромски пореметувања. Околу 25% од сите концепции имаат хромозомска аберација, без разлика на типот (нумеричка или структурна) и големината на хромозомопатијата. Инциденцата на хромозомските анмалии кај новородените е мала - 0,7% во споредба со онаа кај спонтаните абортуси со оглед на несоодветната органогенеза обично погубна за плодот. Овие измени произлегуваат најчесто спонтано од грешки во нормалните процеси при делба на клетката, а во помал процент се наследени од еден од родителите. Понекогаш хромозомопатиите се лесно клинички препознатливи, но понекогаш имаат варијабилна презентација со оглед на хромозомот каде се јавила промената, големината на истата или различната експресија (поголема или помала) на гените кои се во склоп на хромозомопатијата.

Денес постојат низа на технологии за докажување на хромозомската абнормалност, почнувајќи од кариотипизацијата која може да се изведе со голем број бендинг техники во зависност од потребата; флуоресцентната *in situ* хибридизација со употреба претежно на локус специфични проби за докажување на точно одредени мали хромозомски промени, помали од една трака на хромозомот; компаративната геномска хибридизација, и, во поново време агау-ната техника која има моќ на откривање на хромозомски промени помали од 10КВр долж целиот геном. Воглавно хромозомските аберации традиционално се откриваат со употреба на методи кои бараат пристапност до генетскиот материјал на клетките. Сите горенаведени методи секомплементарни и се надополнуваат меѓу себе, при што изборот на соодветната метода зависи од клиничката презентација, дизморфолошката проценка и препознатливоста на синдромското пореметување.



Македонско лекарско друштво / Macedonian Medical Association
in collaboration with

Универзитет "Св. Кирил и Методиј", Медицински факултет - Скопје
University "Ss Cyril and Methodius", Medical Faculty - Skopje



CERTIFICATE

20-ти Конгрес на МЛД / 20th Congress of MMA

10.11.2020 - 20.11.2020

акредитиран од МЛД/МКРСМ со / accredited by MMA/DCRNM with 5 credits

ELENA ŠUKAROVA-ANGELOVSKA

Member of Scientific Committee/Guest Speaker

Prof. Sonja Topuzovska MD, PhD

Dean of MF / President of Scientific Committee



Prof. Goran Dimitrov MD, PhD

President of MMA / President of Organizing Committee



020-005-144