

01 iulie 2008, Top Beauty

Boala Canavan



Boala Canavan (Leucodistrofie spongiforma degenerativa) - prezentare efectuata de Dl. Dr. Frank Pfannenschmid, Director General DelphiTest GmbH Germania.

Boala Canavan este o boala genetica, o malformatie neurologica innascuta in cadrul careia materia alba din creier degenereaza transformandu-se in tesut spongiform. Nu exista antidot sau un curs standard pentru tratament medical. Simptomele bolii Canavan (care apar la varste fragede) includ retardare mentala si pierderea abilitatilor motorii. Moartea se produce la varste cuprinse intre 4 si 20 de ani. Boala poate fi tratata cu ajutorul terapiei genetice moderne sau terapia prin celule stem. Boala Canavan este una dintre cele mai comune boli cerebrale degenerative aparuta la varste fragede. In grupul etnic al Evreilor Askenazi, aproximativ 2% dintre membrii sunt purtatori ai acestei boli ereditare. Desigur, sindromul Canavan se produce, de asemenea, si in alte grupuri etnice.

Boala Canavan reprezinta o tulburare autozomala recesiva: in cazul in care un copil contracta boala Canavan, ambii parinti trebuie sa fie purtatorii genei defecte.

In grupul oamenilor evrei Ashkenazi, tot mai multe cupluri cer teste genetice inainte de casatorie: daca nici unul sau numai unul dintre parintii viitori este purtatorul unei mutatii a genelor, exista o sansa de 25% pentru fiecare sarcina ca viitorul copil sa aiba boala Canavan.

Din ceea ce stim, exista doar doua laboratoare in lume care ofera teste genetice pentru boala Canavan. Aceste laboratoare cer clientilor lor mostre de sange care trebuie transportate cu foarte mare atentie, necesitand costuri ridicate.

Din acest motiv, DelphiTest GmbH Germania a dezvoltat un nou test genetic bazat pe analiza mostrelor de fluid bucal. Clientii pot preleva mostrele usor si fara dureri in propria casa. Mostrele sunt apoi trimise laboratorului nostru din Regensburg unde regiunea de codare a genei va fi analizata. Analiza completa costa 400 EURO,- pentru fiecare membru al cuplului, asa cum ne descrie dl. Dr. Frank Pfannenschmid.

Acest test genetic permite clientilor nostri sa verifice caracterul genelor lor oferind o certitudine sporita. Consilierea genetica este foarte importanta in ajutarea cuplurilor ce prezinta riscuri, in explorarea optiunilor lor de planificare familiala. In America, multi rabini sfatuiesc cuplurile tinere sa realizeze testul Canavan.

DelphiTest GmbH Germania
www.delphitest.org