

22 aprilie 2008, Sarcina – Nastere

Boala Canavan

Boala Canavan - metode diagnostic genetic

Fertilitate si sterilitate

Scris de Dr. Frank Pfannenschmid

Boala Canavan este o boala genetica, o malformatie neurologica pe care au avut-o de la natere, in urma careia materia alba din creier degeneraza transformandu-se in tesut spongiform. Nu exista antidot sau un tratament medical standard. Simptomele bolii Canavan (boala poate apar la varste fragede) includ retardul mental si pierderea abilitatilor motorii. Boala Canavan poate provoca moartea la varste cuprinse intre 4 si 20 de ani. Boala poate fi tratata cu ajutorul terapiei genetice moderne sau mult mai ieftin si mai eficient cu ajutorul terapiei cu celule stem.

Boala Canavan este una dintre cele mai comune boli cerebrale degenerative aparuta la varste fragede. Sa constatat ca in grupul etnic al Evreilor Askenazi, aproximativ 2% dintre membrii acestei populatii sunt purtatori ai acestei boli ereditare. Sindromul Canavan poate sa mai apara de asemenea, mai rar 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 purtatori ai genei defecte.

In cadrul populatiei de evrei Ashkenazi, tot mai multe cupluri au inceput sa solicite teste genetice inainte de casatorie: astfel daca nici unul sau numai unul dintre parintii viitori este purtatorul unei mutatii a genelor, exista sanse de 25% pentru fiecare sarcina ca viitorul copil sa aiba boala Canavan. In inforenergetica sa observat ca bolile genetice apar ca urmare a unor incalcati grave a Legilor lui Dumnezeu, a uneia sau a mai multor persoane de pe linia genetica a persoanei bolnave.

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.

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 statele unite, multi rabini sfatuiesc cuplurile tinere sa realizeze testul Canavan.

prezentare efectuata de Dl. Dr. Frank Pfannenschmid,

Director General DelphiTest GmbH Germania

www.delphitest.org