

26 iunie 2008, Baby Comfort

Boala Canavan

Boala [Canavan](#), sau Leucodistrofie spongiforma degenerativa, este o boala genetica, o malformatie neurologica innascuta in cadrul careia materia alba din creier degenereaza transformandu-se in tesut spongiform. 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.

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. Nu exista antidot sau un curs standard pentru tratament medical. Boala poate fi insa tratata cu ajutorul terapiei genetice moderne sau terapia prin celule stem.

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](#).

Dr. Frank Pfannenschmid,
Director General
DelphiTest GmbH Germania
www.delphitest.org