

რამდენად ხშირია 15q11q13 დუპლიკაცია?

ოფიციალური მონაცემები 15q11q13 ინტერსტიციული დელეციის სიხშირის შესახებ არ არსებობს. მრავალი ბავშვი არ არის დიაგნოზირებული და ამასთან, ყველა დიაგნოზირებული ბავშვი არ არის რეგისტრირებული ან არ არის გაწვერიანებული მხარდამჭერთა ჯგუფებში. ბოლოდროინდელ სამედიცინო ლიტერატურაში 100 ადამიანზე ნაკლებია რეგისტრირებული (Isles 2016).

რატომ მოხდა ეს?

სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის ფორმირების პროცესში, ან მას შემდეგ რაც ისინი შეერთდებიან ერთ უჯრედად, რასაც შემდგომში ბავშვის ფორმირება მოსდევს, მთელი გენეტიკური მასალის კოპირება უნდა განხორციელდეს. ბიოლოგიური კოპირების მეთოდი არ არის სრულყოფილი და შესაძლებელია შემთხვევითი დუპლიკაციები და სხვა ვარიაციები მოხდეს. როგორც მშობელი, მნიშვნელოვანია იცოდეთ, რომ თქვენ ვერაფერს იზამთ ზევითაღწერილი მოვლენების თავიდან ასაცილებლად. არ არის ცნობილი არც ერთი ფაქტორი, გარემო, კვებითი თუ ცხოვრების სტილი, რომელიც იწვევს 15q11q13 ინტერსტიციულ დუპლიკაციას. არ არსებობს რაიმე ისეთი ფაქტორი, რაც შეიძლება მშობელმა გააკეთოს ფეხმძიმობამდე ან ფეხმძიმობის დროს და რამაც შეიძლება გამოიწვიოს დუპლიკაცია.

შეიძლება თუ არა განმეორდეს?

თუ მშობელს აქვს ისეთივე დუპლიკაცია, როგორც მის ბავშვს, იმის ალბათობა, რომ მეორე ბავშვსაც ჰქონდეს დუპლიკაცია არის 50% ყოველი ფეხმძიმობისას. თუ არცერთ მშობელს არა აქვს ამგვარი ქრომოსომული ცვლილება, ნაკლებად სავარაუდოა, რომ მათ ეყოლებათ შემდეგი ბავშვი 15q11q13 დუპლიკაციით. თუმცა, ძალიან იშვიათად, მშობლების ტესტირების დროს არ არის ნანახი რაიმე ქრომოსომული დარღვევა, მაგრამ მათი სპერმატოზოიდების ან კვერცხუჯრედების მცირე რიცხვს აღნიშნება ქრომოსომული ცვლილება. ეს ცნობილია გერმინაციული მოზაიციზმის სახელით და იმას ნიშნავს, რომ ასეთ მშობლებს შეიძლება ჰყავდეთ ერთზე მეტი ბავშვი ერთი და იგივე ქრომოსომული დარღვევით. სურვილის შემთხვევაში, მშობლებს შეუძლიათ განიხილონ გენეტიკოს კონსულტანტთან განმეორების სპეციფიკური რისკები.

ოჯახები ამბობენ ...

“შეუერთდი მხარდამჭერთა ჯგუფს. ეს გააუმჯობესებს და შეცვლის შენს ცხოვრებას. ყოველთვის იქნება გარკვეული სედა, მაგრამ ისწავლი მიღწეული წარმატების აღნიშვნას.”

“უბრალოდ, გიყვარდეს შენი შვილები და გააკეთე ყველაფერი მათი განვითარებისთვის. ისინი ნორმალურიები არიან და სურთ უყვარდეთ ისე როგორც დანარჩენები. თუ შეგიძლიათ, მიეცით მეტი დამოუკიდებლობა და თავისუფლება, ეს მათ დაეხმარება.”

“ეცადეთ რომ ერთი ექიმი (მაგ., პედიატრი) იყოს მუდმივი საკონტაქტო პირი. ჩვენმა პედიატრებმა დუპლიკაცია 15-ის შესახებ მხოლოდ გუგლის საშუალებით იცინა. ჩვენ თავად ჩავატარეთ მოკვლევა, დავნიშნეთ შეხვედრა და ა.შ. ერთ ეტაპზე ჩვენ გვყავდა 15 სპეციალისტი. კარგი იქნებოდა გვეყოლოდა ერთი საკონტაქტო პირი, რომელიც მოგვცემდა მიმართულებას.”

“დარწმუნდით, რომ სკოლაში თქვენ და დახმარების სისტემა ერთ მხარეს ხართ. ყველა პედაგოგს ეს არ ესმის.”

“მიიყვანეთ თქვენი შვილი კარგ ფსიქოლოგთან.”

საინფორმაციო მხარდაჭერა



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Road
West, Oxted, Surrey. RH8 9EE.
UK. Tel +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org



შეუერთდით **UniqDe**-ს ინფორმაციის და მხარდაჭერის მისაღებად. **UniqDe** არის საქველმოქმედო ორგანიზაცია სახელმწიფო დახმარების გარეშე, რომელიც არსებობს სრულიად დონაციებზე. თუ შეგიძლიათ გააკეთოთ დონაცია ჩვენი ვებ-გვერდიდან www.rarechromo.org/donate გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგვხმაროთ! აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიცისტთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილებების შესახებ ძალიან სწრაფად განვითარებადი დარგია. მიუხედავად იმისა, რომ აღნიშნულ გზამკვლევაში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს, ზოგიერთი რამ შეიძლება შეიცვალოს მოგვიანებით. **UniqDe** მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა ლუსი ვილიამსის მიერ (NHS, UK (და AP), **UniqDe**-ზე 15q11q13 ინტერსტიციული დუპლიკაციის შესახებ მოწოდებული ინფორმაციის საფუძველზე (2017). ვერსია 1 (AP).

ქართული თარგმანი განხორციელებულია **UniqDe** მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ევა კვარაცხელია, სანდრო სურმავა (თსსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © **UniqDe 2020**

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდამჭერთა ჯგუფი საქველმოქმედო ნომერი 1110661, რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში, კომპანიის ნომერი 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

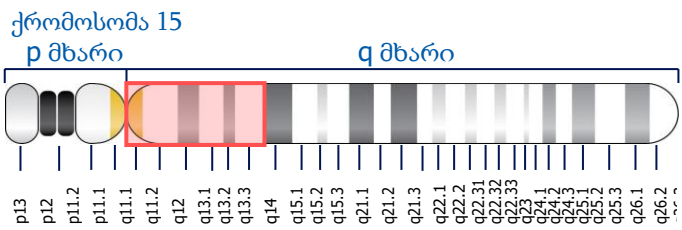
15q11q13 დუპლიკაცია (ინტერსტიციული)



rarechromo.org

რა არის 15q11q13 დუპლიკაცია?

15q11q13 დუპლიკაცია არის იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობა, რომელიც გამოწვეულია 46-დან ერთ-ერთ, მე-15 ქრომოსომაში გენეტიკური მასალის მონაკვეთის გაორმაგებით (დუპლიკაციით). ინტერსტიციული დუპლიკაცია ნიშნავს, რომ დნმ-ის დუპლიცირებული მონაკვეთი დამატებულია არსებულ ქრომოსომაზე (როგორც წესი, ქრომოსომაზე არსებული, ორიგინალი მონაკვეთის გვერდით). q11q13 აღნიშნავს დუპლიცირებული გენეტიკური მასალის მონაკვეთის მდებარეობას. როგორც ქვემოთ მოყვანილ სურათზეა ნაჩვენები (შეფერილი ვარდისფრად), ის მდებარეობს მე-15 ქრომოსომის q (გრძელ) მხარეზე 11-13 ბენდებს შორის.



როგორ იმოქმედებს ეს ჩემზე ან ჩემს შვილზე?

ბავშვის ტიპიურად და ჯანმრთელად განვითარებისთვის ქრომოსომები უნდა შეიცავდნენ გენეტიკური მასალის განსაზღვრულ რაოდენობას. მე-15 ქრომოსომის დამატებითი ნაწილის არსებობამ, შესაძლებელია, გავლენა მოახდინოს ბავშვის განვითარებაზე და გონებრივ შესაძლებლობაზე. თვისებები, რომლებიც ასოცირდება 15q11q13 დუპლიკაციასთან, ძალიან განსხვავებულია და დამოკიდებულია მრავალ ფაქტორზე, მათ შორის, რომელი და რამდენი გენეტიკური მასალა დუპლიცირდა და ეს დუპლიკაცია დედისგან გადმოცემულ მე-15 ქრომოსომაზეა თუ - მამისგან, ვინაიდან მე-15 ქრომოსომის ეს უბანი შეიცავს იმპრინტირებულ გენებს. ეს არის გენები, რომლებიც გამორთულია დედის ან მამის მე-15 ქრომოსომაზე. გენების იმპრინტირები ბუნებრივი მოვლენაა და არეგულირებს შესაბამისი გენის აქტივობას.

შესაძლო ნიშან-თვისებები

მნიშვნელოვანია აღინიშნოს, რომ ზოგიერთი 15q11q13 დუპლიკაციის მქონე პირი არ ავლენს დაავადების ნიშნებს, მაშინ როცა, სხვა შესაძლებელია ავლენდეს ერთ ან რამდენიმე ნიშანს. ქვევით მოცემულია შესაძლო ნიშან-თვისებების ჩამონათვალი:

- დასწავლის სირთულეები და გონებრივი უნარშეზღუდულობა
- მეტყველების დარღვევა ან მეტყველების არარსებობა
- აუტისტური სპექტრი ან სხვა ქცევითი დარღვევები
- გულყრები, მათ შორის ინფანტილური სპაზმები
- განვითარების შეფერხება
- სენსორული ინფორმაციის დამუშავების დარღვევა
- შფოთვები და/ან ემოციური ლაბილურობა
- ჰიპოტონია
- პატარა ან დიდი ზომის თავი
- ოდნავ უჩვეულო სახის ნაკვთები

სამედიცინო ასპექტები

15q11q13 დუპლიკაციის ყველაზე ხშირი სამედიცინო პრობლემებია გულყრები და კუჭ-ნაწლავის პრობლემები, თუმცა, მშობელთა უმეტესობა აღნიშნავს, რომ მათი შვილის ჯანმრთელობა, ძირითადად, კარგ მდგომარეობაშია.

კრუნჩხვები

Unique-სთვის ცნობილ ოჯახთა შორის, ნახევარი აღნიშნავს, რომ მათ შვილს აქვს ან ადრე ჰქონდა გულყრები (თავის ტვინის ელექტრული აქტივობის უეცარი ცვლილება, რომელიც იწვევს წამიერ დარღვევას), ხოლო მეორე ნახევარი აღნიშნავს, რომ მათ შვილს არ ჰქონდა გულყრები ნიშნები (ჩვილობიდან დაწყებული, ზრდასრულ ასაკამდე). გულყრების დაწყების ასაკი ჩვილობიდან ზრდასრულობის ასაკამდე მერყეობს. შესაძლოა განვითარდეს მხოლოდ რამდენიმე გულყრა, ან გულყრები შეწყდეს გარკვეული დროის შემდეგ.

კუჭ-ნაწლავის პრობლემები

Unique-სთვის ცნობილ ოჯახთა შორის, დაახლოებით 3/4 აღნიშნავს, რომ მათ 15q11q13 დუპლიკაციის მქონე შვილს გარკვეული ტიპის კუჭ-ნაწლავის პრობლემა ჰქონდა. მათ შორის ხშირია შეკრულობა და რეფლუქსი.

განვითარება

Unique-ის ოჯახთა შორის ნახევარზე მეტი აღწერს მათი შვილის განვითარების ჩამორჩენას, მსუბუქიდან მძიმე ფორმამდე.

ქვევა 15q11q13 დუპლიკაციასთან დაკავშირებული დიაგნოზებია:

- აუტიზმი ან ASD: აუტისტური სპექტრის დარღვევა
- ADHD: ყურადღების დეფიციტის და ჰიპერაქტიურობის სინდრომი
- OCD: ობსესიურ-კომპულსური აშლილობა
- SPD: სენსორული დამუშავების დარღვევა
- PDD-NOS: განვითარების პერაზიური დარღვევა
- შფოთვა

კვება და განვითარება Unique-სთვის ცნობილ ოჯახთა შორის, ნახევარი აღნიშნავს, რომ მათ 15q11q13 დუპლიკაციის მქონე შვილს ბავშვობაში კვებითი პრობლემები ჰქონდა.

ძილი Unique-სთვის ცნობილ ოჯახთა შორის, ნახევარი აღნიშნავს, რომ მათ შვილს აქვს, ან ადრე ჰქონდა ძილის დარღვევის რაიმე ფორმა.

მოტორული უნარი და მობილობა Unique-სთვის ცნობილ ოჯახთა შორის, ნახევარი აღნიშნავს, რომ მათი შვილის მოტორული უნარები დარღვეულია. ეს, სავარაუდოდ, ჰიპოტონიასთან არის დაკავშირებული. ამავე რაოდენობის ოჯახი, ასევე, აღნიშნავს, რომ მათი 15q11q13 დუპლიკაციის მქონე შვილს აქვს ნატივ მოტორულ უნარებთან დაკავშირებული სირთულე.

დასწავლის უნარი ლიტერატურაში აღწერილ ბავშვთა შორის უმეტესობას და Unique-ის წევრებს აქვთ დასწავლის სირთულეები. ზოგიერთ ბავშვთან აღინიშნა მსუბუქი ფორმის, ნახევარზე ნაკლებთან კი - მძიმე ფორმის დასწავლის სირთულე, რომლებთანაც გონებრივი უნარშეზღუდულობის დიაგნოზი დაისვა.

მეტყველება, კომუნიკაცია და სოციალიზაცია

Unique-სთვის ცნობილ ოჯახთა შორის, უმეტესობა აღნიშნავს, რომ მათ 15q11q13 დუპლიკაციის მქონე შვილს აქვს ან ადრე ჰქონდა დაგვიანებული მეტყველება. მართალია, ბავშვები ენობრივ უნარ-ჩვევებს სხვადასხვა ასაკში ავითარებენ, მაგრამ რამდენიმე ოჯახი აღნიშნავს, რომ მათ 15q11q13 დუპლიკაციის მქონე შვილს მეტყველება 4 ან 5 წლამდე არ დაუწყია. ლიტერატურაში აღწერილია არავერბალური ბავშვები (5 წელზე უფროსი) 15q11q13 დუპლიკაციით.