

რა იწვევს 1p36 დელეციის სინდრომს?

ბავშვები მემკვიდრულად დეუბლომენ 23 ქრომოსომის თითო ასლს თითო მშობლისგან, შედეგად ყოველი უჯრედი 46 ქრომოსომას შეიცავს. 1p36 დელეციის სინდრომის დროს, ერთ-ერთი პირველი ქრომოსომის მოკლე მხრის დაბოლოების დაკარგვას აქვს ადგილი. ქრომოსომის გაწყვეტის ადგილები განსხვავებულია, შესაბამისად ადამიანებს განსხვავებული ზომის ქრომოსომის ნაწილები აქვთ დაკარგული. ზოგიერთ ადამიანში დელეცია არის 10-ჯერ დიდი ვიდრე სხვებში. მიიჩნევა, რომ უფრო დიდი ზომის და შესაბამისად უფრო მეტი გენის შემცველი დელეციების მქონე ბავშვების მდგომარეობა უფრო მძიმეა, თუმცა არ არის დადგენილი პირდაპირი კავშირი გენების რაოდენობასა დადავადების სიმძიმეს შორის. მართლაც, ერთ-ერთმა კვლევამ დაადასტურა კორელაციის არარსებობა დელეციის ზომასა და ბავშვებში გამოვლენილ კლინიკურ ნიშნებს შორის. თუმცა მცირე ზომის დელეციის მქონე ბავშვებსაც კი შეიძლება ჰქონდეთ 1p36 დელეციის სინდრომისთვის დამახასიათებელი ნიშნების უმეტესობა.

რატომ მოხდა ეს?

1p36 დელეციის სინდრომის მქონე ბავშვის ორივე მშობლის ქრომოსომების ტესტირება აუცილებელია, თუმცა შემთხვევათა 90-95%-მ მშობლებს აქვთ ნორმალური ქრომოსომები. ასეთ დროს ამბობენ, რომ ქრომოსომების გაწყვეტა შემთხვევით მოვლენაა (დე ნოვო). დანარჩენ ოჯახებში ერთ მშობელს აქვს ქრომოსომების ე.წ. ბალანსირებული რეარანჟირება, რომლებიც გადადის არაბალანსირებულ მდგომარეობაში კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის წარმოქმნის დროს. ამგვარი მოვლენის თავიდან არიდება შეუძლებელია, ვინაიდან არ არსებობს არცერთი დადასტურებული გამომწვევი გარემო, კვებითი თუ ცხოვრებისეული ფაქტორი. შესაბამისად, მშობლები ვერაფერს გააკეთებდნენ ისეთს, რაც ორსულობამდე ან ორსულობის დროს გამოიწვევდა დელეციას ანდა მოახდენდა ამგვარი მოვლენის განვითარების პრევენციას.

შეიძლება ეს განმეორდეს?

როდესაც ორივე მშობელს აქვს ნორმალური ქრომოსომები, ნაკლებ სავარაუდოა, რომ მათ მიმდევრო შეილსაც ჰქონდეს 1p36 დელეცია ან სხვა ქრომოსომული დარღვევა. იმ შემთხვევაში, თუ რომელიმე მშობელს აქვს ქრომოსომული რეარანჟირება, რომელიც მოიცავს 1p36 უბნის გაწყვეტას, მაშინ რისკი იმისა, რომ მიმდევრო შვილი იყოს დაავადებული უფრო მაღალია.

ოჯახები ამბობენ...

„ჩვენი ბიჭი აგრძელებს ექიმებისთვის საპირისპიროს დამტკიცებას. ჩვენ ვამყობთ მისი უსაზღვრო გამბედაობით და ნებისყოფით.“ - ასაკი 2 წელი

„ის ხითხითებს უბრალო რამეზეც კი და არის აღფრთოვანებული როცა გხედავთ. ამ ბოლო დროს იგი ძალიან მოსიყვარულე გახდა.“ - ასაკი 5 წელი

„ის არაჩვეულებრივია - მხიარული, ბედნიერი და ძალიან ხალისიანი. მას აქვს უნარი ძალიან სწრაფად შეცვალოს განწყობა სახლში.“ - ასაკი 12 წელი

საინფორმაციო მხარდაჭერა



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

1p36 დელეციის სინდრომი

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. იგი შეადგინა UniqDe-მა და განაახლა დოქტორ ლუის ბრუეტონმა (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, ბირმინგემის ქალთან პოსპიტალი, გაერთიანებული სამეფო), დოქტორ მონიმ სურიმ (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, ნოტინგემის უნივერსიტეტი) და პროფ. მაჯ ჰალტენმა, BSc, PhD, MD, FRCPath (სამედიცინო გენეტიკის პროფესორი, ვაკეის უნივერსიტეტი, გაერთიანებული სამეფო).

Version 1 2008.

Version 2 2011

Version 3 2013

ქართული თარგმანი განხორციელებულია UniqDe მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ზაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ნინო ფირცხელანი, ასოც. პროფ. ქეთევან კანკავა, ბაზო აფციაური (თსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე.

Copyright © UniqDe 2020

იმეათი ქრომოსომული დარღვევის მხარდაჭერა ჯგუფი საქველმოქმედო ნომერი 1110661, რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში, კომპანიის ნომერი 5460413



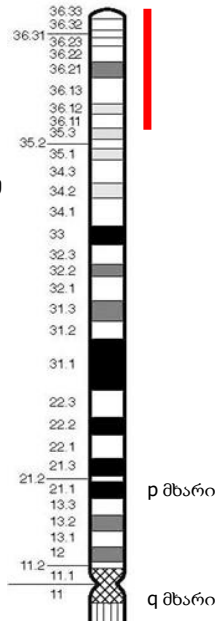
rarechromo.org

რა არის 1p36 დელეციის სინდრომი?

1p36 დელეციის სინდრომი არის ქრომოსომული დარღვევა. ქრომოსომული დარღვევა არის ქრომოსომების რაოდენობრივი ან სტრუქტურული ცვლილება, რაც იწვევს სხვადასხვა თავისებურებების ან სიმპტომების განვითარებას. 1p36 დელეციის სინდრომის მქონე ადამიანებს ერთ-ერთი პირველი ქრომოსომიდან განსხვავებული ზომის მცირე გენეტიკური მასალა აქვთ დაკარგული.

პირველი ქრომოსომა არის ყველაზე დიდი ზომის და წარმოადგენს მთელი უჯრედული დნმ-ის დაახლოებით 8%-ს. ადამიანის ნორმალური განვითარებისთვის ქრომოსომები ზუსტად უნდა შეიცავდნენ გენეტიკურ მასალას- არც მეტს და არც ნაკლებს. 1p36 დელეციის სინდრომის მქონე ადამიანებს ერთი პირველი ქრომოსომა აქვთ დაუზიანებელი, ხოლო მეორე ქრომოსომის მცირე ნაწილი დელეცირებულია, რაც გავლენას ახდენს მათ გონებრივ და ფიზიკურ განვითარებაზე.

კლინიკური გართულებების უმრავლესობა, სავარაუდოდ, გამოწვეულია გენების ერთი ასლის არსებობით (ნაცვლად ორისა). მიუხედავად ამისა, ბავშვის სხვა გენები და პიროვნული თვისებები ასევე გვეხმარება განვსაზღვროთ მისი შემდგომი განვითარება, მოთხოვნილებები და მიღწევები.



1-ლი ქრომოსომა

სამედიცინო ასპექტები

კვება დაახლოებით სამიდან ორ ბავშვს ძუძუთ კვების დროს დახმარება ესაჭიროება, რადგან ისინი ძალიან სუსტად წოვენ ან აქვთ წოვის, ყლაპვის და სუნთქვის კოორდინაციის პრობლემები. ბევრ ჩვილს ასევე აქვს საკვების მიღების პრობლემა. ამ მდგომარეობას გასტრო-ეზოფაგური რეფლუქსი ეწოდება. ამ დროს რეკომენდებულია ჩვილის მცირე ულუფებით კვება, საკვებში ექიმის დანიშნულებისამებრ გამასქელებლების დამატება და სწორი პოზის შერჩევა. მიმე რეფლუქსის მქონე ახალშობილებს შეიძლება ჩაუტარდეთ ოპერაცია, რაც გულისხმობს სარქველის ჩადგმას, რომელიც ატარებს საკვებს საყლაპავიდან კუჭისკენ, მაგრამ ამავდროულად აჩერებს მის უკუმიმართულებით მოძრაობას. კიდევ ერთი მიდგომაა კუჭში საკვები მილის ჩადგმა (გასტროსტომია).

გულყრები ბავშვების დაახლოებით 50-75%-ს აქვთ გულყრები. ზოგიერთ ბავშვთან ასაკის მატებასთან ერთად გულყრები ქრება ან იშვიათდება, თუმცა ბევრი საჭიროებს ანტიეპილეფსიური წამლების მიღებას.

გულის დაავადებები ბავშვების 40%-ზე მეტი გულის მანკით იბადება. მიუხედავად ამისა, ეს ხშირად უმნიშვნელოა და თავისთავად აღდგება. ბავშვების მცირე ნაწილს სჭირდება ოპერაცია. ბავშვების ერთ მესამედს აქვს გულის კუნთის აბნორმული აქტივობა, რასაც დილატაციური კარდიომიოპათია ეწოდება. ეს მდგომარეობა ზოგიერთ ბავშვში დროსთან ერთად უმჯობესდება.

მხედველობა ხუთი ბავშვიდან ოთხს აქვს მხედველობის პრობლემა. ხშირად ბავშვები არიან შორსმხედველები. მხედველობის სხვა პრობლემები (როგორცაა სიელმე) განკურნებადია, თუმცა ბავშვების მნიშვნელოვან ნაწილს აქვს ხანგრძლივი პრობლემები, რაც ნიშნავს, რომ ისინი ნაწილობრივ ან საერთოდ ვერ ხედავენ.

სმენა ბავშვების უმეტესობას აღენიშნება საშუალო სიმძიმის ნიერო-სენსორული (მუდმივი) სმენის დაკარგვა, ხოლო ექსლადიურმა ოტიტმა შესაძლოა გაზარდოს სმენასთან დაკავშირებული გართულებები.

ინფექციები ფორმალურად, ინფექციებისადმი მიდრეკილება არაა მიჩნეული როგორც 1p36 დელეციის სინდრომის დამახასიათებელი ნიშანი, თუმცა Unique-ის გამოცდილებით ამგვარი ჩივილი სამიდან ორ ბავშვს აღენიშნება.

ფარისებრი ჯირკვალი ხუთიდან ერთ ბავშვს აქვს თიროქსინის დაბალი დონე. ეს მდგომარეობა გამოსწორებადია, ამიტომ ფარისებრი ჯირკვლის ფუნქცია უნდა შემოწმდეს დაბადებისას, 6 თვის ასაკში და შემდგომ ყოველწლიურად.

ყაზრობა ბავშვების ნახევარზე მეტს ახასიათებს და როგორც წესი მიიმტა.

განვითარება

ფიზიკური განვითარება

ბავშვები დაგვიანებით იწყებენ ჯდომას და სიარულს. ჰიპოტონიის (დუნე კუნთები) გამო მათ უჭირთ დგომა და ურჩევნიათ იმოძრაონ გადაგორებით და ხოხვით. როგორც წესი, ბავშვები დამოუკიდებელ ჯდომას იწყებენ 2-3 წლის ასაკში, ხოლო სიარულს- 3-8 წლის ასაკში, თუმცა ზოგიერთ ბავშვს საერთოდ არ შესწევს დამოუკიდებლად სიარულის უნარი. ყველა ბავშვისთვის სასარგებლოა ფიზიოთერაპია, ცურვა კი ვარჯიშის პოპულარული და სასარგებლო ფორმაა.

დასწავლა

ბავშვებს სწავლის თვალსაზრისით სჭირდებათ მნიშვნელოვანი მხარდაჭერა. ზოგიერთი სწავლობს რამდენიმე სიტყვის გამოყენებას და იღებს მკაფიოდ ნათქვამ მითითებებს, მაგრამ ბევრი მათგანი მხოლოდ ნიშნების სისტემით ახერხებს კომუნიკაციას. ზოგიერთი ბავშვი კომუნიკაციას ვერც ამ დონეზე ახერხებს. ითვლება, რომ გულყრების კონტროლს მნიშვნელოვანი გავლენა აქვს მათ გონებრივ შესაძლებლობებზე.

ქცევა

ბავშვები ძირითადად პოზიტიურები და წყნარები არიან. ხშირად გამოხატავენ შესაბამის ემოციებს, ავლენენ სითბოს და დებულობენ სიყვარულს. Unique-ის გამოცდილებით ისინი მგრძობიარეარნი მუსიკის მიმართ. მომწიფების ასაკში შეიძლება გახდნენ უფრო მომთხოვნები.

ზრდა

ზოგიერთი ბავშვი იბადება ძალიან პატარა და შემდგომშიც ჩამორჩებიან ზრდაში. მიუხედავად ამისა, ბევრი მათგანი სიმაღლის საშუალო მაჩვენებელს აღწევს. ზოგიერთს შეიძლება განუვითარდეს ჭარბი წონა შუა ბავშვობის ასაკიდან.



ახალშობილების უმეტესობას აღენიშნება:

- განვითარების შეფერხება
- კვების სირთულეები
- დუნე კუნთები (ჰიპოტონია)
- დიდი ზომის ყიფლიბანდი
- მხედველობის და სმენის პრობლემები
- გულის პრობლემები, როგორც წესი იოლი