

რამდენ ადამიანს აქვს 1q23.3 მიკროდელეცია?

1q23.3 უბნის მიკროდელეცია ძალიან იშვიათი დაავადებაა. ამ დაავადების მქონე ძალიან ცოტა პაციენტია აღწერილი სამეცნიერო ლიტერატურაში. მიუხედავად ამისა, „მომავალი თაობის“ გენეტიკური დიაგნოსტიკური ტექნოლოგიების ზრდასთან ერთად ამ მდგომარეობის მქონე უფრო მეტი ადამიანის იდენტიფიცირება ხდება შესაძლებელი, რაც გვეხმარება ოჯახების მეტი საჭირო ინფორმაციით უზრუნველყოფაში.

რატომ ხდება ეს?

ზუსტად არ არის ცნობილი, თუ რა იწვევს 1q23 უბნის დელეციას. არაფერია ისეთი, რისი გაკეთებითაც თქვენ შეგეძლოთ ამ დაავადების გამოწვევა.

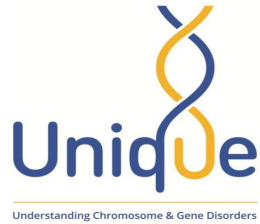
შესაძლებელია განმეორდეს?

თუ არცერთ მშობელს არ აქვს იგივე გენეტიკური ცვლილება როგორც მათ შვილს, კიდევ ერთი დაავადებული ბავშვის დაბადების ალბათობა არის ძალიან დაბალი - ერთ პროცენტზე ნაკლები. ნარჩენი რისკი კი განპირობებულია ფენომენით, სახელწოდებით "გონადური მოზაიციზმი", როდესაც გენეტიკური ცვლილება ხდება კვერცხუჯრედში ან სპერმატოზოიდში, მაგრამ არა სხვა უჯრედებში. არცერთი ბავშვი, 1q23 უბნის მიკროდელეციით, რომელმაც მემკვიდრეობით მიიღო დაავადება მშობლებისგან, არ არის აღწერილი. კონკრეტული რჩევების მისაღებად უნდა მიმართოთ ექიმ გენეტიკოსს.

განკურნებადია თუ არა დაავადება?

არ არსებობს მკურნალობა, რადგან დელეცია გავლენას ახდენს ნაყოფის ჩამოყალიბებაზე მისი მუცლადყოფნის პერიოდში. მიუხედავად ამისა, დიაგნოზის ცოდნა იძლევა შესაბამისი მონიტორინგისა და მკურნალობის დაგეგმვის შესაძლებლობას.

საინფორმაციო მხარდაჭერა



Understanding Chromosome & Gene Disorders

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



ბროშურა დამზადებულია „Sir Halley Stewart Trust“-
მხარდაჭერით

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევებს. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. მოწოდებული ინფორმაცია საუკეთესოდ ითვლება მისი გამოქვეყნების თარიღის გათვალისწინებით, თუმცა შესაძლოა შეიცვალოს მოგვიანებით. Uniqus ყველაფერს აკეთებს იმისათვის, რომ განაახლოს ინფორმაცია ამ ცვლილებების შესახებ და საჭიროების შემთხვევაში გადახედოს მის გამოქვეყნებულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დამოწმებულია ექიმი ალისდერი მაკნილის (კლინიკური გენეტიკოსის საპატიო კონსულტანტი) და შეფილდის უნივერსიტეტის (დიდი ბრიტანეთი) მიერ. ქართული თარგმანი განხორციელებულია Uniqus-ის მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ნანა წივილაშვილი, მეგი ლარცულიანი, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, ემერიტ. პროფ. ელენე აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © Uniqus 2018

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



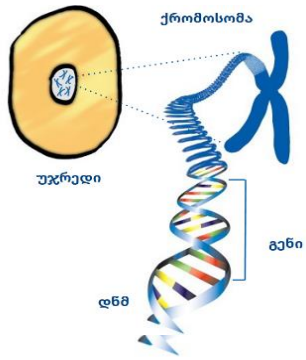
1q23.3

მიკროდელეცია

rarechromo.org

რა არის 1q23.3 უბნის მიკროდელეცია?

1q23.3 მიკროდელეცია არის გენეტიკური მდგომარეობა, როდესაც პირველი ქრომოსომის მცირე სეგმენტი იკარგება. ადამიანის ორგანიზმში 46 ქრომოსომაა (23 წყვილი). თითოეული წყვილიდან ერთი დედის კვერცხუჯრედიდან მოდის, მეორე კი მამის სპერმატოზოიდიდან. თითოეულ ქრომოსომას აქვს გრძელი მხარი (q) და მოკლე მხარი (p). 1q23.3 მიკროდელეცია ხდება პირველი ქრომოსომის გრძელი მხრის 23.3 უბანში (იხ. დიაგრამა).



გენები შედგება დნმ-სგან და შეფუთულია ქრომოსომებში, რომლებიც გვხვდება ჩვენი ორგანიზმის თითქმის ყველა უჯრედში. ისინი იძლევიან ინსტრუქციებს ჩვენი ორგანიზმის განვითარებასა და ფუნქციონირების შესახებ. ქრომოსომაში დელეციამ შეიძლება დააზიანოს მრავალი მიმდებარე გენი. მიუხედავად იმისა, რომ 1q23.3 უბნის მიკროდელეციის მხოლოდ რამდენიმე შემთხვევაა აღწერილი, ფიქრობენ, რომ მთავარი ასოცირებული გენი არის *PBX1*. ითვლება, რომ ეს გენი მნიშვნელოვან როლს ასრულებს ახალშობილებში თირკმლის, საშარდე სისტემისა და თავის ტვინის განვითარებაში. *LMX1A* გენი ასევე მოყოლილია ქრომოსომის დელეცირებულ უბანში და ითვლება, რომ მნიშვნელოვან როლს ასრულებს თავის ტვინის განვითარებაში.



1-ლი ქრომოსომა

- არ არსებობს სპეციფიკური მახასიათებლები, რაც საშუალებას მოგვცემს დავადასტუროთ 1q23.3 უბნის დელეციის დიაგნოზი
- დიაგნოზი აუცილებლად ისმება გენეტიკური ტესტირებით

სამედიცინო პრობლემები

■ თირკმლები და/ან საშარდე გზები

1q23.3 უბნის დელეციის მქონე ბევრ ბავშვს აქვს თირკმლებისა და საშარდე გზების ცვლილებები. ეს შესაძლოა გამოხატული იყოს ორივე თირკმლის მცირე ზომით ან ერთ-ერთის არარსებობით. ზოგიერთ ადამიანს აღენიშნება შარდსაწვეთის ცვლილებები (მილი, რომელიც თირკმლებს აკავშირებს შარდის ბუშტთან). ზოგიერთი დაავადებული ბიჭისთვის დამახასიათებელია კრიპტორქიზმი (სათესლე ჯირკვლის ჩამოუსვლელობა სათესლე პარკში).

■ ყურის ნიჟარის სტრუქტურის ცვლილებები

ამ დელეციის მქონე ბევრ ბავშვს აღენიშნება გარეთა ყურის (ყურის ნიჟარის) გარეგნული ცვლილება. ზოგიერთ ბავშვს შესაძლოა ჰქონდეს სმენის დაქვეითება.

■ გულის თანდაყოლილი დაავადება

ამ დელეციის მქონე ბავშვების დაახლოებით ნახევარს აღენიშნება გულის სტრუქტურული ცვლილებები. ეს შეიძლება გამოხატული იყოს უმნიშვნელოდ, როგორცაა წინაგულთაშუა ძგიდის დეფექტი (ASD), რომელიც თავისით იხურება ან შესაძლოა იყოს უფრო რთული დეფექტიც, როგორცაა პარკუჭთაშუა ძგიდის დეფექტი (VSD), რომელიც საჭიროებს ქირურგიულ ჩარევას.

■ განვითარება

■ ფიზიკური განვითარება

1q23.3 უბნის მიკროდელეციის მქონე ბავშვებისთვის დამახასიათებელია განვითარების შეფერხება და ზოგადი მოტორული დარღვევები. 18-დან 24 თვემდე ბავშვების უმრავლესობამ შეძლო ფეხზე გაგლა, ხოლო ამ დაავადების მქონე ყველა ადამიანს შეუძლია დამოუკიდებლად სიარული.

■ დასწავლა

ამ მდგომარეობის მქონე ყველა ბავშვს აქვს სწავლასთან დაკავშირებული მნიშვნელოვანი სირთულეები და საშუალოზე დაბალი IQ. ბევრი მათგანი გადის სპეციალურ საგანმანათლებლო კურსს ან საჭიროებს დამატებით დახმარებას სკოლაში.

■ მეტყველება

ბავშვებს, როგორც წესი, აქვთ მეტყველების შეფერხება და სხვადასხვა ხარისხის სირთულეები.

■ ნატიფი მოტორიკა (ხელების გამოყენება)

ზოგიერთ ბავშვს შეიძლება ჰქონდეს სირთულეები ყოველდღიური ნივთების, მაგალითად, დანა-ჩანგლის ხელში დაჭერასთან და გამოყენებასთან დაკავშირებით.

■ ზრდა

1q23.3 უბნის მიკროდელეციის მქონე ბავშვები საშუალოზე დაბალი სიმაღლის არიან და საშუალოზე მცირე თავის გარშემოწერილობა აქვთ.

■ ქცევა

ამ მდგომარეობის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აღენიშნება აუტისტურ ან სხვა ქცევითი დარღვევები.

მართვა:

- სკანირება თირკმლების / საშარდე გზების სტრუქტურის შესამოწმებლად (ულტრაბგერა ან მრტ).
- გულის სკანირება (ექოკარდიოგრამა).
- ფიზიკური გასინჯვა ჩამოუსვლელი სათესლე ჯირკვლების აღმოსაჩენად.
- კონსულტაცია განვითარების სპეციალისტთან და ზოგად პედიატრთან.
- ფიზიოთერაპია, მეტყველებისა და ენის თერაპია საჭიროებისამებრ.
- სმენის შეფასება, შესაძლოა, სპეციალური სკანირებით (მრტ) შევისწავლოთ შიდა ყურის სტრუქტურები - სმენისა და წონასწორობის ორგანოები.
- გენეტიკური კონსულტაცია, საჭიროებისამებრ, გენეტიკური მდგომარეობის შესახებ დახმარებისა და რჩევების მისაღებად.