

რატომ მოხდა ეს?

1q4 დელეციის აღმოსაჩენად აუცილებელია სისხლის ანალიზის მეშვეობით ორივე მშობლის ქრომოსომის შესწავლა. ძირითად შემთხვევებში 1q4 დელეცია ვლინდება მამინ, როცა ორივე მშობელს აქვს ნორმალური ქრომოსომათა კომპლექტი. ტერმინი, რომლითაც გენეტიკოსები აღნიშნავენ ამ მოვლენას არის “დე ნოვო” (de novo ნიშნავს ახალ, არამემკვიდრულ მუტაციას, რომელიც პირველად ვლინდება ოჯახში). დე ნოვო 1q4 დელეციას იწვევს ცვლილებები, რომლებიც მიმდინარეობს სპერმატოზოიდის ან კვერცხუჯრედის ფორმირებამდე ან წინ შემდეგ და განაყოფიერებისას (უჯრედების შერწყმისას) წარმოქმნილი შეცვლილი ადრული უჯრედების ასლებით. ზოგიერთ 1q4 დელეციას თან სდევს ინფორმაციის მატება სხვადასხვა ქრომოსომებიდან, რაც ხშირად მშობლის ერთ ქრომოსომაში რეარანჟირების შედეგია. ეს რეარანჟირება ცნობილია, როგორც ბალანსირებული ტრანსლოკაცია, რომლის დროსაც ინფორმაცია გაიცვლება ქრომოსომებს შორის. ამ პროცესში გენეტიკურად უმნიშვნელო მასალა იკარგება ან იზრდება, მშობლებს კი ძირითადად არ აქვთ კლინიკური ან განვითარების პრობლემები. თუმცა, შესაძლოა გართულდეს განაყოფიერების და მშობიარობის პროცესები. ბალანსირებული ტრანსლოკაცია, რომელიც მოიცავს ერთ ან რამდენიმე ქრომოსომას, არ არის იშვიათი. ის აქვს ერთ ადამიანს 500-დან, რაც მსოფლიოში 13 მილიონ ადამიანზე მეტია. დარწმუნებით შეგვიძლია ვთქვათ, რომ დელეციისას, ეს იქნება მემკვიდრული, თუ დე ნოვო, როგორც მშობელს, თქვენ არაფერი გაგიკეთებიათ ამის გამოსაწვევად და არ არსებობს გზა მისი პრევენციისთვის. ასევე ცნობილია, რომ ეს ქრომოსომული ცვლილებები არ უკავშირდება ისეთ ფაქტორებს, როგორებიცაა: გარემო, კვების რაციონი და ცხოვრების სტილი. არავინაა დამნაშავე და ეს არც არაფრის ბრალი არ არის.

შესაძლოა განმეორდეს?

შესაძლოა განმეორდეს შემდეგი ორსულობისას, თუმცა ეს დამოკიდებულია იმაზე, თუ რომელი მშობელი ატარებს დაზიანებულ ქრომოსომას. სისხლის ანალიზის ტესტირებით თუ ორივე მშობელს აქვს ნორმალური ქრომოსომა, ხელახლა განვითარების რისკი მინიმალურია. მიუხედავად ამისა, არის მცირე, თეორიული ალბათობა რომ მოხდეს დელეცია კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის ფორმირებისას მშობლებში. ნორმალური ქრომოსომების შემთხვევაში კი ხელახალი შეფერხებული ორსულობის ალბათობა ძალიან დაბალია. მეორე მხრივ, თუ მშობელს აქვს ქრომოსომული რეარანჟირება ან დელეცია რომელიც მოიცავს 1q4-ს, შემდგომი ორსულობისას მისი განმეორების რისკი იზრდება. მშობლებს უნდა ჰქონდეთ გენეტიკოსთან შეხვედრის შესაძლებლობა, რათა განიხილონ შესაძლო განმეორების რისკები. ასევე, პრენატალური და პრეიმპლანტაციური გენეტიკური დიაგნოსტიკის (PGD) შესაძლებლობა. PGD მოიცავს ინ ვიტრო განაყოფიერებას და ემბრიო ბიოფსიას და მხოლოდ ჯანმრთელი ემბრიონის გადაყვანას დედის საშვილოსნოში. მაგრამ, თუ გადაწყვეტილია ბუნებრივად ჩასახვა, მამის ნაყოფის ქრომოსომის გამოკვლევისთვის ტარდება პრენატალური დიაგნოსტიკა. ეს მოიცავს ქორიონის ბიოფსიას და ამნიოცენტესს (ამნიოცენტეზი არის ქირურგიული პროცედურა, როდესაც ხდება სანაყოფე წყლის ნიმუშის აღება ორსულისგან დიაგნოსტიკის მიზნით). გამოკვლევები, ძირითადად იძლევა ზუსტ პასუხს, თუმცა დიაგნოსტიკის ყველა საშუალება არ არის ხელმისაწვდომი მსოფლიოს ყველა წერტილში.

ოჯახები ამბობენ...

„შესაძლოა, ჩანდეს რომ მას ჯანმრთელობის ბევრი პრობლემა აქვს, მაგრამ ის ცხოვრობს სრულფასოვნად. ყველასთვის ბედნიერება, სიხარული და სიყვარული მოაქვს“-3 წლის

„ხალხს ის ძალიან უყვარს, რადგან ის საოცრად საყვარელი და მზრუნველია. მას სოციალური “ეტიკეტის” თავისებური აღქმა აქვს, ამიტომ ამბობს იმას, რასაც ფიქრობს, მიუხედავად იმისა, თუ რა შედეგი მოჰყვება ამას (როგორც კარგი, ისე ცუდი!). მასთან ერთად ცხოვრება ნამდვილად მოითხოვს იუმორის კარგ შეგრძნებას!“-9 წელი

„მას უყვარს მუსიკა, გადის გარეთ საყიდლოებზე და საჭმელად. ის ყოველთვის არის ბედნიერი, იღიმის და მარტივია მისი მოვლა.“-25 წლის

საინფორმაციო მხარდაჭერა



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

როდესაც შხად იქნებით მეტი ინფორმაციისთვის, Unique დაგეხმარებათ. ჩვენ შეგვიძლია ვუპასუხოთ ინდივიდუალურ შეკითხვებს და ასევე გამოვაკვეთთ სრული ბროშურა 1q4 დელეციის ეფექტების შესახებ. აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაგვლებს პირად სამედიცინო რჩევებს. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკოსთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ითვლება, რომ ინფორმაცია საუკეთესოდ ხელმისაწვდომია გამოქვეყნების დროს. იგი შედგენილია Unique-ის მიერ და სამედიცინო შინაარსი დამოწმებულია ბრენდა ბარის, გენეტიკური მრჩეველისა და კვლევის კოორდინატორის მიერ, უოლმის ლაბორატორია, ბევეთა პოსპიტალი, ბოსტონი, აშშ და პროფესორი მაი ჰულტენ BSc, PhD, MD, FRCPath, სამედიცინო გენეტიკის პროფესორი, უორვიკის უნივერსიტეტი, დიდი ბრიტანეთი. ვერსია 2.0 2009; ვერსია 2.1 2013 წ. ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique-ის მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ქეთევან კანკავა, ნინო წილოსანი, მეგი ლარგულიანი, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © Unique 2013

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661 Registered in England and Wales Company Number 5460413



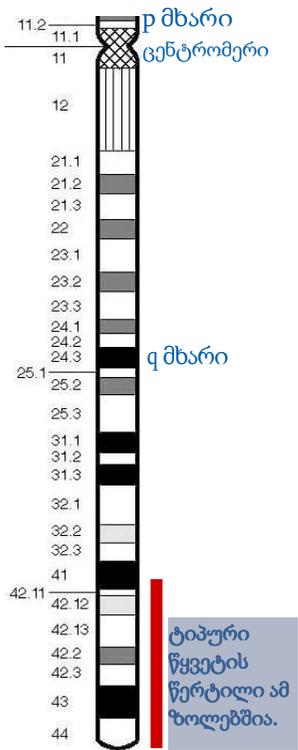
1q4 დელეცია: 1q42-დან და შემდგომ

rarechromo.org



რა არის 1q4 დელეცია?

1q4 დელეცია ნიშნავს, რომ უჯრედში არსებულ 46 ქრომოსომაში, ერთ-ერთი 1-ლი ქრომოსომიდან, განსხვავებული ზომის მცირე გენეტიკური მასალა არის დაკარგული. ადამიანის ნორმალური განვითარებისთვის, ქრომოსომები უნდა შეიცავდნენ გარკვეული რაოდენობის გენეტიკურ მასალას (დნმ), არც მეტს და არც ნაკლებს. როგორც ყველა ქრომოსომული დარღვევისას, 1-ლი ქრომოსომის ნაწილის დაკარგვის შემთხვევაშიც იზრდება თანდაყოლილი დეფექტების ან სხვადასხვა პრობლემების განვითარების რისკი. მიუხედავად ამისა, ამით გამოწვეული პრობლემა ინდივიდუალურია და დამოკიდებულია იმაზე, თუ გენეტიკური მასალის რა ნაწილია დაკარგული.



1-ლი ქრომოსომის ბოლო შესაძლოა გაწყდეს სხვადასხვა ნაწილში. დაზიანება შეიძლება, აღმოჩნდეს სულ ბოლო ნაწილში, 44 ზოლში ან შეიძლება გაგრძელდეს 43 ან 42 ზოლებში. ბავშვების უმრავლესობა გენეტიკურ მასალას კარგავს 1-ლი ქრომოსომის გრძელი q მხრიდან. თუმცა ზოგ შემთხვევაში იკარგება სეგმენტის შიგნით. ძირითადად, თუ ქრომოსომა წყდება დაბოლოებიდან შორს, კლინიკური ნიშნები მეტად გამოკვეთილია. გამოვლინებები ხშირად მგავსია დაკარგული გენეტიკური მასალის მიუხედავად.

1q4 დელეციის მქონე ადამიანი პირველად აღიწერა 1976 წელს. დღესდღეობით სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილია 50 შემთხვევა და 47 მათგანი ცნობილია Unique-სთვის. დელეცია მამაკაცებსა და ქალებში თანაბრად ვლინდება.

განვითარება:

■ ზრდა

ზოგიერთი ბავშვი იბადება ძალიან პატარა წონით და აქვთ კვების პრობლემები. ბავშვებს აქვთ სუსტი წოვა, ასევე უჭირთ წოვის, ყლაპვის და სუნთქვის კოორდინაცია. ამიტომ, მათ შესაძლოა დასჭირდეთ საკვები მილი, მმანამდე სანამ შეძლებენ ბოთლით ან მუშუთი კვებას. ზოგიერთი ბავშვი კვების შემდეგ საკვებს უკან იღებს. ზოგჯერ სწორი პოზიციის დაკავებით, საკვების შემასქელებლებით და ანტაციდური საშუალებებითაც კი ვერ ხერხდება რეფლუქსის ამ სიმპტომის მართვა. იმ შემთხვევაში, კი თუ რეფლუქსი მუდმივია, მაშინ ქირურგიული ჩარევით, ფუნდოპლიკაციით, ხდება ცალმხრივი სარქველის დაყენება. გარდა ამისა, ბავშვის კვება შესაძლებელია მილის გამოყენებით, პირდაპირ კუჭში.

■ მოტორული განვითარება

შესაძლოა აღინიშნებოდეს ფიზიკური განვითარების გარკვეული შეფერხება. ბავშვები ჩვეულებრივ ჯდომას იწყებენ 18 თვიდან 3 წლის ასაკამდე, სიარულს კი შუა ბავშვობაში. თუმცა ზოგიერთ ბავშვს საერთოდ არ შეუძლია სიარული. მიუხედავად ამისა, შესაძლოა დაიწყონ ცურვა დახმარებით, ასევე, ჯირითი, ბატუტზე ხტომა და ფეხბურთის თამაში.

■ დასწავლა

ბავშვებს სჭირდებათ დახმარება სწავლისას. ვიზუალური უნარები მეტადაა განვითარებული, ვიდრე ვერბალური. ზოგიერთი ბავშვი წერს საკუთარ სახელს, ხატავს მარტივ ნახატებს, კითხულობს რამდენიმე სიტყვას. ზოგიერთი მათგანი კარგად ერკვევა ტექნიკაში, მაგრამ არა ყველა.

■ საუბარი

ბავშვები სწავლობენ სიტყვებსა და მოკლე წინადადებებს, მაგრამ უმეტესობა კომუნიკაციისთვის იყენებს თავისებურ ნიშნებს, ჟესტებს და გამოთქმებს. ზოგიერთ შემთხვევაში, რეცეფციული მეტყველების უნარი (სასაუბრო ენის გაგება) უკეთაა განვითარებული, ვიდრე ექსპრესიული მეტყველების უნარი (სასაუბრო ენის გამოყენება). სწორედ ამით აიხსნება ის, რომ მათ შეუძლიათ გაიაზრონ სიტყვები, მიჰყვნენ ინსტრუქციას და უპასუხონ, როცა მათ სთხოვენ დავალების შესრულებას.

■ ქცევა

უმეტესობას აქვს დამყოლი ხასიათი. ისინი იღიმიან 6 თვიდან და სიამოვნებთ ხალხთან ერთად ყოფნა. ბავშვობისას ისინი შესაძლოა იყვნენ უპრეტენზიო და პასიურები. ზრდასთან ერთად კი ისინი ხდებიან თავდაჯერებულები. მშობელები ამზობენ, რომ ბავშვებს აქვთ კარგი იუმორის გრძობა და არიან მხიარულები.



სამედიცინო პრობლემები

■ გულყრები

კვლევები ადასტურებს, რომ ბევრ ბავშვს შესაძლებელია განვითარდეს გულყრები. ზოგიერთს არასოდეს უვითარდება გულყრები, ხოლო ზოგიერთი საჭიროებს მუდმივად მედიკამენტებით მკურნალობას.

■ გულის პრობლემები

1q4 დელეციის მქონე ბავშვებიდან ნახევარზე მეტს აქვს გულის პრობლემები, თუმცა ზოგიერთი მათგანის პრობლემა არის უმნიშვნელო და მარტივად გაივლის. ზოგიერთ ბავშვს კი აქვს კომპლექსური პრობლემა, რომელიც საჭიროებს ქირურგიულ ჩარევას.

■ ტვინის სტრუქტურა

სამიდან ერთ ბავშვს აღინიშნება თავის სტრუქტურული ანომალია. ბევრ მათგანს არ აქვს ნერვული ბოჭკოების ზოლი კორძიან სხეულში (ტვინის ის მიდამო, რომელიც აკავშირებს ორ ჰემიფეროს ერთმანეთთან). კონკრეტულად ამ პრობლემამ შესაძლოა არ იმოქმედოს ტვინის რომელიმე ფუნქციის განვითარებაზე, თუმცა საბოლოო პროგნოზი დავაშირებულია სხვა ანომალიების არსებობაზეც.

■ სასქესო ორგანოების უჩვეულო მახასიათებლები

ეს პრობლემა ძირითადად ხშირია ბიჭებში. მიუხედავად ამისა, ის არის უმნიშვნელო და არ საჭიროებს მკურნალობას. ზოგიერთ შემთხვევაში პრობლემის გამოსწორება შესაძლებელია მცირე ქირურგიული ჩარევითაც.

■ გაპოზილი სისა აქვს ხუთი ბავშვიდან ერთს.

■ მიკროცეფალია (უჩვეულოდ პატარა თავი)

საკმაოდ ხშირია, მიუხედავად ამისა, შესაძლოა, ბავშვის თავი სრულად ჯდებოდეს სხეულის პროპორციებში.

■ მხედველობა

ბავშვების ნახევარში ვლინდება მხედველობის პრობლემა, თუმცა არა რთულ ფორმად. ძირითადად გვხვდება შორსმხედველობა, სტრაბიზმი (სიელმე) და ვიზუალური შეფერხება.

■ სმენა

ბავშვების მეოთხედი კარგავს სმენას, თუმცა ხშირ შემთხვევაში ეს პრობლემა დროებითია.