

## რატომ მოხდა ეს?

21q ქრომოსომის დელეცია შეიძლება წარმოიქმნას ერთ-ერთი მშობლის ქრომოსომის რეარანჟირების შედეგად ან ის შეიძლება შემთხვევითად მოულოდნელად (დე ნოვო) აღმოცენდეს. ასე რომ, ამ ქრომოსომული დარღვევის მქონე ბავშვი შეიძლება ერთადერთი იყოს ოჯახში.

თუ მშობლის ქრომოსომული ანალიზით გამოვლინდა ქრომოსომების სტრუქტურული რეარანჟირება, როგორც წესი, ამგვარი ცვლილებები ბალანსირებულია ისე რომ მთლიანი ქრომოსომული მასალაა წარმოდგენილი, ასეთ დროს მშობელი თითქმის ყოველთვის ჯანმრთელი იქნება. იშვიათად, რეარანჟირება შეიძლება იყოს ისეთივე, როგორც ბავშვში, და ამავე დროს მშობელი იყოს ჯანმრთელი ან ჰქონდეს ბავშვის მსგავსი გამოვლინება. ასეთ შემთხვევაში, დელეცია შეიძლება ყოველთვის არ მოიცავდეს 21q22 ბენდს.

## როგორ მოხდა ეს?

რეარანჟირებები ხდება ქრომოსომებში და წარმოადგენს ევოლუციის ნაწილს. ასეთი შემთხვევები არც თუ ისე იშვიათია და შეიძლება განვითარდეს ნებისმიერი წარმომავლობის ინდივიდში. ამგვარი ცვლილებები ბუნებრივად სხვა ორგანიზმებშიც ხდება და არ არის განპირობებული თქვენი ცხოვრების წესით ან თქვენი ქცევით. ქრომოსომების სტრუქტურული ცვლილებები, როგორცაა 21q დელეცია, ყველაზე ხშირად ხდება უჯრედული გაყოფის დროს, რომლის შედეგადაც კვერცხუჯრედის და სპერმატოზოიდის წარმოქმნა იწყება.

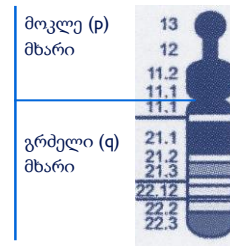
## შეიძლება დაავადება განმეორდეს?

როდესაც ორივე მშობელს აქვს ნორმალური ქრომოსომები, ნაკლებ სავარაუდოა, რომ მათ მომდევნო შვილსაც ჰქონდეს 21q დელეცია. თუ მშობელს ქრომოსომული რეარანჟირება აქვს, 21q დელეციის მქონე მომდევნო ბავშვის დაბადების რისკი უფრო მაღალია. თუ მშობელს აქვს ისეთივე 21q დელეცია როგორც მის შვილს, მაშინ მათ ნებისმიერ მომდევნო შვილზე იგივეს განმეორების ალბათობა იქნება 50%.

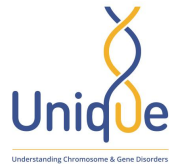
## რამდენად იშვიათია 21q დელეციები?

რა თქმა უნდა, მაღიან იშვიათია, მაგრამ ზუსტი რიცხვი არაა ცნობილი, რადგან ზოგიერთ ადამიანში არ ვლინდება ან ქრომოსომის იმდენად მცირე დელეცია აქვს, რომ არ მიმართავენ ექიმს.

## 21-ე ქრომოსომა



## 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](mailto:info@rarechromo.org) | [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

UniqDe დაგეხმარებათ დამატებითი ინფორმაციის მოძიებაში. ჩვენ შეგვიძლია ვუპასუხოთ ინდივიდუალურ შეკითხვებს და გავაჩნია უფრო დეტალური გზამკვლევი მე-18 ქრომოსომის შესახებ.

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიცისტთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. აღნიშნულ გზამკვლევში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს და ამოწერილია სრული ტექსტიდან, რომელიც შეადგინა დოქტორ ჯულია კორენბერგმა (ედარს-სინაის სამედიცინო ცენტრი, ლოს ანჯელესი, კალიფორნია, აშშ) და პროფ. მაჯ ჰულტენმა (სამედიცინო გენეტიკის პროფესორი, ვაკვის უნივერსიტეტი, გაერთიანებული სამეფო), 2005

ქართული თარგმანი განხორციელებულია UniqDe მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ნინო ფირცხელანი, ლილიანა დარსალია (თსუ-ის სტუდენტი), ემერტი. პროფ. ელენე აბზიანიძე

საავტორო უფლებები © UniqDe 2005

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# 21q

# დელეციები

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)



## რა არის 21q დელეციები?

21q ქრომოსომული დელეცია არის იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობა, რომლის დროს არსებული 46 ქრომოსომიდან ერთ-ერთს გენეტიკური მასალის ასლის ნაწილი აკლია. ქრომოსომები წარმოადგენენ უჯრედის ბირთვში მდებარე მიკროსკოპული ზომის სტრუქტურებს, რომლებიც შეიცავენ გენეტიკურ ინფორმაციას. მათ განსხვავებული ზომა აქვთ და თითოეულ მათგანს გააჩნია მოკლე (p) და გრძელი (q) მხარი. 21-ე ქრომოსომა არის ყველაზე პატარა ქრომოსომა, რომელიც შეიცავს 200-400-მდე გენს. პრობლემების წარმოშობის ალბათობა დამოკიდებულია იმაზე, თუ გენეტიკური მასალის რა ნაწილი აკლია ქრომოსომას.

21 ქრომოსომის მოკლე (p) მხარი არის ძალიან მოკლე და მსგავსი გენები ასევე არსებობს სხვა ქრომოსომებშიც, ასე რომ ამ გენების დაკარგვა არ გამოიწვევს დაავადებას. გრძელი (q) მხრის გენეტიკური მასალის დაკარგვა უფრო მნიშვნელოვანია, განსაკუთრებით როდესაც დაკარგვა ხდება ქრომოსომის დაბოლოებაში, 21q22 ბენდში. თუმცა, მიიჩნევენ, რომ 21q22.3 დაბოლოების დაკარგვაც არ იწვევს ზიანს. გენეტიკოს ან კონსულტანტ გენეტიკოსს შეუძლია გითხრათ ზუსტად, თუ მასალის რა რაოდენობა დაკარგული და სად მდებარეობს ქრომოსომაში გაწყვეტის ადგილები.

### ძირითადი გამოვლინებები

#### ბენდი 21pter-დან 21q21 ბენდამდე:

მრავალი ადამიანი, რომელთა დელეცია მოიცავს ქრომოსომის მოკლე მხრის დაბოლოებიდან 21q21 ბენდის პირველ ნაწილამდე მდებარე უბანს ჯანმრთელები არიან, არ აღნიშნებთ დასწავლის სირთულეები, ანდა საჭიროებენ მცირე დახმარებას და შემდგომ ეწევიან დამოუკიდებელ ზრდასრულ ცხოვრებას. 21q21 უფრო დიდი უბნის მომცველი დელეციის მქონე ადამიანებს აღნიშნებათ დასწავლის სირთულეები. მათ ასევე შეიძლება ჰქონდეთ განვითარების მანკები, თუმცა დარღვევის გამოვლენის სიმძიმე შეიძლება მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს და ყოველთვის არაა დამოკიდებული დაკარგული მასალის სიდიდეზე.

#### 21q22 ბენდის დელეცია:

- ხშირია განსხვავებული სიმძიმის დასწავლის სირთულეები.
- დაბადებისას, ბავშვის თავის გარემოწერილობა შეიძლება იყოს პატარა (მიკროცეფალია), რომელიც შემდგომში შესაძლოა ნელა იზრდებოდეს.
- ჩაკეტილი და უჩვეულო პოზიციით მყოფი სახსრები.
- სხეულის კუნთები შეიძლება იყოს ძალიან დაჭიმული (ჰიპერტონია) ან ძალიან მოდუნებული (ჰიპოტონია).
- ზოგიერთი ბავშვი შეიძლება დაიბადოს გაპოზილი ტუჩით ან გაპოზილი სასით. აღნიშნულის გამოსწორება შესაძლებელია ქირურგიული ჩარევით, მანამდე კი ბავშვს საკვების მიღებაში ეხმარებიან.

## ბავშვების განვითარება

### ■ კვება

ბავშვები და ჩვილები, რომელთა დელეცია არ მოიცავს 21q22 ბენდს, დაბადებიდანვე ჩვეულებრივ ღებულობენ საკვებს. 21q22 ბენდის მომცველი დელეციების მქონე ბავშვებს უფრო ხშირად აღნიშნებათ საკვების მიღების სირთულეები და როგორც წესი, ისინი საჭიროებენ დახმარებას საკვების მიღების დროს, ვინაიდან უმეტეს მათგანში ხშირია წონის მატების პრობლემა.

### ■ დასწავლა და სკოლაში სიარული

როგორც წესი, q21 ან q22.1 ბენდების მომცველი დელეციების მქონე ადამიანებს არ აღნიშნებათ დასწავლის სირთულეები. თუმცა ზოგიერთს შეიძლება ჰქონდეს იოლად ან საშუალოდ გამოხატული დასწავლის სირთულეები სკოლის პერიოდში. 21q22.1 და q22.3 ბენდების მომცველი დელეციების მქონე ინდივიდებს დასწავლის სირთულეები უფრო მნიშვნელოვნად აქვთ გამოხატული და მათთვის შესაძლოა სასარგებლო აღმოჩნდეს სპეციალური განათლების პროგრამაში ჩართვა.

### ■ კომუნიკაცია და ლაპარაკი

ბავშვებს ხშირად აღნიშნებათ დაგვიანებული მეტყველება, რაც შესაბამისობაშია მათი დასწავლის სირთულეების დონესთან. როგორც წესი, ბავშვები, რომელთაც შენარჩუნებული აქვთ 21q22 უბანი, უფრო მეტი ალბათობით შეძლებენ მეტყველების უნარის განვითარებას და საკუთარი სურვილების და საჭიროებების გადმოცემას, ვიდრე ის ბავშვები, რომელთა დელეცია მოიცავს 21q22 უბანს.

### ■ ჯდომა, სიარული, მოძრაობა

ზოგადად, 21q დელეციის მქონე ბავშვები უფრო გვიან იწყებენ ჯდომას, სიარულს და სირბილს, ვიდრე ის ბავშვები, რომელთაც არა აქვთ ქრომოსომული დარღვევები, თუმცა ზოგიერთ ბავშვში ეს პრობლემები ძალიან მსუბუქად ვლინდება. შეფერხება გამოწვეულია კუნთის ტონუსის ცვლილებით; კუნთები შეიძლება იყოს ძალიან დაჭიმული (ჰიპერტონია) ან ძალიან მოდუნებული (ჰიპოტონია). ბავშვების უმეტესობას ჰიპერტონია და ჰიპოტონია შეიძლება მონაცვლეობით ვლინდებოდეს. ფიზიოთერაპია სასარგებლოა მოძრაობის უნარის მიღწევისა და შენარჩუნებისთვის.

### ■ ქცევა

მეტყველების სირთულეების მქონე ბავშვებს, გაღიზიანების გამო, შეიძლება აღნიშნებოდეთ ქცევითი პრობლემები. გარდა ამისა, 21q დელეციის მქონე ზოგიერთ ბავშვს უჭირს ყურადღების კონცენტრაცია და აქვს ჰიპერაქტიური ქცევა. ქცევითი დარღვევების მქონე ბავშვები უნდა შეფასდნენ ფსიქოლოგის, ფსიქიატრის ან პედიატრის მიერ, რომლებიც განსაზღვრავენ ინტერვენციის მიმართულებებს და საჭიროების შემთხვევაში დაუნიშნავენ წამლებს.



2 წლის  
21q22.1q22.3 დელეციით

## სამედიცინო ასპექტები

### ■ რესპირატორული ინფექციები

ზედა სასუნთქი გზების ინფექციები ხშირია ჩვილებში და ბავშვებში. თქვენი ბავშვის ექიმები განსაზღვრავენ უსაფრთხოების ზომებს, სრული იმუნიზაციის ჩათვლით.

### ■ სახსრები

ბავშვს, რომელიც დაბადებულია სახსრების კონტრაქტურებით შესაძლოა სამკურნალოდ დაუნიშნონ ფიზიოთერაპია (ფიზიკური თერაპია), არტაშანის დადება და გაწევათი ვარჯიშები, რათა სახსრები სათანადოდ დაფიქსირდეს ერთ ადგილას. საჭიროების შემთხვევაში შეიძლება ჩატარდეს ქირურგიული ოპერაცია.

### ■ სისხლის დაავადებები

შესაძლოა განვითარდეს საშუალო ხარისხის თრომბოციტოპენია, თუ სისხლის შედეგებაში მონაწილე თრომბოციტების დონე დაბალია. ასეთ დროს შეიძლება გახანგრძლივდეს სისხლდება კრილოზიდან და ცხვირიდან და განვითარდეს ჩალურჯებები კანზე.

### ■ გულის პრობლემები

ახალშობილებს უნდა ჩაუტარდეთ გულის დეტალური გამოკვლევა, რათა ინახოს არის თუ არა პათოლოგიური შუილები. გულის ანომალიები შეიძლება მოიცავდეს წინაგულების ან პარკუჭების ძგიდის დეფექტებს, ფულტის არტერიის სტენოზს და გულის სარქველების განუვითარებლობას. ზოგ შემთხვევაში ანომალია თავისთავად გაივლის, თუმცა სხვა შემთხვევებში შესაძლოა საჭირო გახდეს ქირურგიული ჩარევა. როგორც წესი, ოპერაციის შემდეგ ბავშვები კარგად იზრდებიან.

### ■ თავის ტვინი

21q22.3 უბანში განლაგებული გენი მონაწილეობს თავის ტვინის ნორმალურ განვითარებაში. ამ გენის დაზიანებამ შეიძლება გამოიწვიოს მსუბუქი (ყნოსვის ჯირკვლების არარსებობა) ან მძიმე პრობლემები.