რატომ მოხდა ეს?

ხუთიდან ოთხ შემთხვევაში 2q37 დელეცია არის სრულიად ახალი მოვლენა, რომელიც არ არის გამოწვეული მშობლების ანომალური ქრომოსომებით. ეს არის ბუნებრივი პროცესი და თქვენ, როგორც მშობელს, ამ შემთხვევაში არაფრის გაკეთება არ შეგიძლიათ. 2q37 დელეცია აღენიშნებათ ბავშვებს მსოფლიოს სხვადასხვა კუთხიდან და თითოეულის ისტორიაც განსხვავებულია. დელეციის მიზეზი არ არის გარემო ფაქტორები, ცხოვრების წესი და კვების რაციონი, რაც იმას ნიშნავს, რომ ორსულობისა და მის წინარე პერიოდში თქვენ მიერ ჩადენილი არცერთი ქმედება არ არის თქვენი შვილის ამ დიაგნოზის მიზეზი და ვერაფერს გააკეთებდით ამ შედეგის თავიდან ასაცილებლად.

შესაძლოა განმეორდეს?

მეორე ბავშვზე 2q37 დელეციით განმეორების რისკი დამოკიდებულია მშობლების ქრომოსომული ტესტის შედეგებზე. თუ მშობლების ქრომოსომები ნორმალურია, ალბათობა იმისა რომ შემდგომ შვილსაც ჰქონდეს 2q37 დელეცია ისეთივეა, როგორც ნებისმიერი ადამიანისთვის ზოგად პოპულაციაში. 2q37 დელეციის მქონე ბავშვების ოჯახების უმცირესობაში მშობელს აღენიშნებოდა ქრომოსომაში უცნაური რეარანჟირება (ბალანსირებული ტრანსლოკაცია), რასაც გავლენა არ აქვს თავად მშობლის ჯანმრთელობასა და განვითარებაზე, მაგრამ შესაძლებელია გამოიწვიოს პრობლემები კვერცხუჯრედის ან სპერმის წარმოქმნის პროცესში. ამ საფრთხიდან გამომდინარე, აუცილებელია მშობლების ტესტირება და პერსონალური კონსულტაცია გენეტიკოსთან ტესტის შედეგების შესახებ.

როგორ ხდება 2q37 დელეციის დიაგნოსტირება?

უნდა მოხდეს სისხლის აღება და უჯრედების კვლევა მაღალი ხილვადობის მიკროსკოპში, რათა შესაძლებელი გახდეს ქრომოსომებზე დაკვირვება. ხშირ შემთხვევაში, მეორე ქრომოსომის დაკარგული მონაკვეთის დანახვა შესაძლებელია, თუმცა ზოგჯერ საჭიროა დამატებით FISH ტესტირებაც. ამ ტესტებით ვამოწმებთ გარკვეული ქრომოსომის მონაკვეთის სიგრძეს მეორე ქრომოსომის დაბოლოებაზე ან მასთან ახლოს.

ოჯახები ამბობენ ...

... ნამდვილი სიხარულია! მუდმივად რიტმშია და უყვარს ცხოვრება - ასაკი 5, 2q37.3.

... ძალიან მოსიყვარულე და მზრუნველი ბავშვია შესანიშნავი იუმორით - ასაკი 8, 2q37.3

... ხალისით აღსავსე და ცელქი - ასაკი 19, 2q37.1

... ანა არის ანა. ის ნამდვილია, პირფერობის გარეშე, ისეთია, როგორიც არის - ასაკი 20, 2q37.2

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 I www.rarechromo.org

როდესაც მზად იქნებით მეტი ინფორმაციისთვის, Unique დაგეხმარებათ. ჩვენ შეგვიძლია ვუპასუხოთ ინდივიდუალურ შეკითხვებს და ასევე ვაქვეყნებთ სრულ ბროშურას 2q37 დელეციის ეფექტების შესახებ. ეს საინფორმაციო ფურცელი არ არის პირადი სამედიცინო რჩევის შემცვლელი. ოჯახებმა უნდა მიმართონ სამედიცინო კვალიფიკაციას გენეტიკურ დიაგნოზთან, მართვასთან და ჯანმრთელობასთან ასოცირებულ ყველა საკითხთან დაკავშირებით. მოწოდებული ინფორმაცია სრულყოფილად ითვლება მისი გამოქვეყნების თარიღის გათვალისწინებით და სამედიცინო შინაარსი დამოწმებულია ექიმი მიქალა ოლდრედის მიერ, სამედიცინო გენეტიკის განყოფილება, ლესტერის უნივერსიტეტი, დიდი ბრიტანეთი და Unique-ის მთავარი სამედიცინო მრჩეველი 2004 წ. ვერსია 1.1 2023 (AP)

ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique-ის მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ქეთევან კანკავა, ანა ბეჭვაია, მეგი ლარცულიანი, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, ემერიტ. პროფ. ელენე ჯაზიანიძე.

საავტორო უფლებები © Unique 2004

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

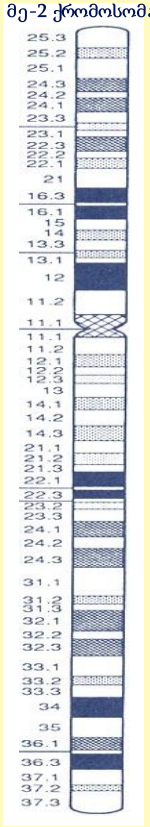
Understanding Chromosome & Gene Disorders

2q37 დელეციის სინდრომი

rarechromo.org

რა არის 2q37 დელეცია?

მე-2 ქრომოსომა



2q37 დელეცია არის ძალიან იშვიათი ქრომოსომული მდგომარეობა, როდესაც ადამიანებს გენეტიკური მასალის მცირე ნაწილი აქვთ დაკარგული ერთ-ერთი მე-2 ქრომოსომის ბოლოზე. ყველა ადამიანს უჯრედში 2 სასქესო ქრომოსომასთან ერთად აქვს 22 წყვილი ქრომოსომა. 2q37 დელეციის მქონე ადამიანებს დაკარგული აქვთ ქრომოსომის დაბოლოება, დაკარგული მასალა კი გავლენას ახდენს ადამიანის განვითარებაზე. ამასთანავე, 2q37 დელეციის მქონე ადამიანები ძალიან განსხვავდებიან ერთმანეთისგან - იმაზე უფრო მეტად, ვიდრე სხვა ქრომოსომული მდგომარეობების შემთხვევაში. ეს იმას ნიშნავს, რომ 2q37 დელეციის გავლენის წინასწარ განსაზღვრა ადამიანის განვითარებაზე და საჭიროებებზე საკმაოდ რთულია.

ქვემოთ ჩამოთვლილი ნიშნები საერთოა 2q37 დელეციის მქონე ბავშვებში. მათ შეიძლება ჰქონდეთ ჩამოთვლილთაგან ზოგიერთი ნიშანი, სხვები კი არა, თუმცა ბავშვების უმეტესობას ჩამოთვლილი ნიშნებიდან რამდენიმე მაინც უვლინდება:

- განვითარების ეტაპების დაყოვნება
- დასწავლის სირთულეები
- ახალშობილთა ჰიპოტონია (მოდუნება)
- ტანდაბლობა
- პატარა ხელები და ტერფები, განსაკუთრებით მე-4 (არა თითი),მე-3 (შუა) და მე-5 (ნეკა) თითები.
- მომატებული მგრძნობელობა ემოციური, სოციალური და ქცევითი სტრესის მიმართ
- ჭარბწონიანობისკენ მიდრეკილება
- უჩვეულო ქცევა, აუტისტური ნიშნები

განვითარება

მიუხედავად იმისა, რომ 2q37 დელეციის მქონე ბავშვებს მსგავსი მახასიათებლები აქვთ, მათი გამოვლინებები შეიძლება მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს.

მოტორული განვითარება

ზოგიერთი ბავშვი შედარებით ნელა დადის და ჯდება. ჩვილობისას ისინი არიან უჩვეულოდ მოდუნებულები (ჰიპოტონია) და ზოგიერთი სახსარი სუსტი აქვთ. საშუალოდ, ბავშვები გადაბრუნებას სწავლობენ 6-დან 12 თვემდე, დაჯდომას 10 თვისთვის, ხოხვას 18 თვისთვის და სიარულს 18 თვიდან 4 წლამდე. როგორც სხვა ბავშვები, მათ შეუძლიათ ცურვა, ცეკვა და ველოსიპედის ტარება, თუმცა ამ უნარებს თავისებურად ეუფლებიან.

დასწავლა

ბავშვებს განსხვავებული უნარები და საჭიროებები აქვთ, სწორედ ამიტომ რთულია ამ მდგომარეობის საერთო მახასიათებლის დასახელება. ზოგიერთ მათგანს არ უჭირს სწავლა, თუმცა უმეტესობას დასწავლის ზომიერი სირთულეები მაინც აღენიშნება. კითხვა და წერა შეიძლება დაგვიანებული იყოს, ხოლო რიგ შემთხვევებში ვლინდება ყურადღების დეფიციტი. აუტისტური სპექტრის დარღვევები ხშირია და შესაბამის სწავლების შედეგად შეიძლება მნიშვნელოვანი გაუმჯობესება.

მეტყველება

როგორც წესი მეტყველება გვიან ვითარდება. პირველი სიტყვების წარმოთქმას ბავშვები საშუალოდ 3 წლისას იწყებენ, თუმცა ლაპარაკის დაწყების ასაკი შეიძლება მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს. მეტყველება სასიცოცხლოდ მნიშვნელოვანი კომუნიკაციის უნარია, რაც ეხმარება ბავშვებს მოეხსნათ გაღიზიანებულობა და დაძაბულობა.

ქცევა

ზოგიერთ ბავშვს აქვს აუტისტური სპექტრისთვის დამახასიათებელი ქცევა, სხვებს კი აღენიშნებათ ისეთი ნიშნები, როგორიცაა სტერეოტიპური ქცევა, თვალის მწირი კონტაქტი და დაგეგმილი რუტინის საჭიროება.

რამდენად ხშირია 2q37 დელეცია?

სიხშირე არ არის ცნობილი. კვლევებში დაახლოებით 60 ადამიანია აღწერილი. Unique-ს ჰყავს 40-მდე ოჯახი ამ ქრომოსომული მდგომარეობით და აქვს შესაძლებლობა, რომ ეს ოჯახები ერთმანეთს დააკავშიროს.

სამედიცინო მდგომარეობები

ბავშვების უმეტესობას არ აქვთ სერიოზული სამედიცინო გართულებები, თუმცა ქვემოთ ჩამოთვლილი მახასიათებლები საკმაოდ ხშირია.

- **კვების პრობლემები** - სუსტი წოვა გულისხმობს, რომ ახალშობილები ბოთლს და ძუძუს ნელა წოვენ. ბევრი ჩვილი რძეს უკან იღებს, ამიტომ აუცილებელია კვების დროს პოზიციის ფრთხილად შერჩევა, რათა შემცირდეს რძის გადაცდენის რისკი. ზოგიერთ ბავშვს სჭირდება ანტაციდური პრეპარატი, რათა საყლაპავ მილში ანთება შემსუბუქდეს. ბოთლით კვებაზე გადასვლის შემდეგ შესაძლოა საჭირო გახდეს გამასქელებლის ხმარება, რათა თავი ავარიდოთ რეგურგიტაციას. რეფლუქსის კონტროლისთვის ზოგიერთ ჩვილს შეიძლება ქირურგიული ჩარევა დასჭირდეს.
- **სუსტი სახსრები** - ზოგი ბავშვი იბადება ბარძაყის ამოვარდნილობით ან დისპლაზიით, რისი გამოსწორება შესაძლებელია არტახებით და ქირურგიული ოპერაციით. ზოგ ბავშვს აღენიშნება ზედმეტად დრეკადი თითები.
- **თირკმელი და საშარდე ტრაქტი** - ზოგიერთ ბავშვს შეიძლება ჰქონდეს უცნაური ფორმის და მდებარეობის თირკმელები, რაც უმეტეს შემთხვევაში არ იწვევს პრობლემებს. როგორც წესი, ამგვარი გამოვლინების აღმოჩენა ხდება შემთხვევითად, როდესაც ბავშვებს უტარდებათ სკრინინგი თირკმლის იშვიათი ტიპის სიმსივნეზე - ვილმსის სიმსივნეზე. ვილმსის სიმსივნე არ არის ხშირი 2q37 დელეციის მქონე ბავშვებში, თუმცა პაციენტებს ადრეულ ბავშვობაშივე უნიშნავენ რეგულარულ ულტრაბგერით კვლევას.
- **თიაქარი** - ჭიპის ან საზარდულის მიდამოში.
- **გულთან დაკავშირებული დაავადებები** - შედარებით უფრო ხშირია ვიდრე სხვა ბავშვებში, თუმცა პრობლემის მოგვარება შეიძლება ქირურგიული ჩარევის გარეშეც. ყველაზე ხშირია ხვრელი ორ პარკუჭს შორის, რომელსაც დახურვისთვის მოსალოდნელზე მეტი დრო სჭირდება, სწორედ ამიტომ საჭიროა მონიტორინგი და პრობლემის კომპლექსურობიდან გამომდინარე ქირურგიული ჩარევა.
- **ეგზემა** - შეიძლება ჩვილებში განვითარდეს და ყველაზე ხშირად დაკავშირებულია ბროხის რძის ალერგიასთან. ზრდასთან ერთად ეგზემა სუსტდება, თუმცა მოგვიანებით შეიძლება ასთმაში გადაიზარდოს.
- **საჭმლის მომნელებელი სისტემის პრობლემები** - რიგ შემთხვევებში ახალშობილებს შეიძლება განუვითარდეთ გაუვალობა და საჭირო გახდეს ქირურგიული ჩარევა.