

რატომ მოხდა ეს?

ამ კითხვაზე პასუხის გასაცემად საჭიროა, გამოვიკვლიოთ მშობლებისა და ბავშვის ქრომოსომები. დანამდვილებით შეიძლება ითქვას, რომ როგორც მამას ან დედას, თქვენ არ გავიკეთებიათ არაფერი, რასაც შეეძლო დუპლიკაციის გამოიწვევა და ვერაფერს მოიმოქმედებდით ამ პროცესის პრევენციისათვის. ქრომოსომების რეარანჟირება გვხვდება ბავშვებში მსოფლიოს ყველა კუთხიდან. უცნობია ფაქტორები (საცხოვრებელი გარემო, დიეტა, ცხოვრების წესი), რომლებიც 5q35 დუპლიკაციას იწვევს. მშობლის არცერთი ქმედება ორსულობამდე, ოსულობის დროს ან შემდეგ არ იწვევს დუპლიკაციას.

ცნობილია, რომ 5q35 დუპლიკაცია ან მიიღება მემკვიდრეობით მშობლისგან ან არის "დე ნოვო", რაც ნიშნავს, რომ ბავშვის ორგანიზმში ქრომოსომის დუპლიკაცია მოხდა, როგორც ახალი, დამოუკიდებელი პროცესი. უმეტეს შემთხვევაში, Unique-ს წევრებთან 5q35 დუპლიკაცია იყო "დე ნოვო", მაგრამ ასევე გვაქვს შემთხვევები, როდესაც ბავშვმა დუპლიკაცია მემკვიდრეობით მშობლისგან მიიღო. ამჟამინდელი ცოდნის საფუძველზე 5q35 დუპლიკაცია დაახლოებით თანაბარი რაოდენობით გვხვდება ქალებსა და მამაკაცებში.

შესაძლოა განმეორდეს?

5q35 დუპლიკაციის კიდევ ერთი ბავშვის ყოლის ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების ქრომოსომებზე. თუ ორივე მშობელს აქვს "ნორმალური" ქრომოსომათა კომპლექტი, ნაკლებად სავარაუდოა, რომ შემდგომში დაზადებულ ბავშვს აღმოაჩნდეს 5q35 დუპლიკაცია ან რაიმე სხვა ქრომოსომული დარღვევა. ძალიან იშვიათად (1%-ზე ნაკლებ შემთხვევებში), სისხლის ტესტირება გვიჩვენებს, რომ ორივე მშობელს აქვს ნორმალური ქრომოსომათა კომპლექტი, მაგრამ მათ რამდენიმე სასქესო უჯრედს (კვერცხუჯრედი და სპერმატოზოიდი) აღენიშნება ქრომოსომული ცვლილება. ამ მოვლენას გერმინაციული მოზაიციზმი ეწოდება - სისხლის ტესტირებით დადგენილი "ნორმალური" ქრომოსომების მქონე მშობლებს შესაძლოა დუპლიკაციის მქონე ერთზე მეტი შვილი ჰყავდეთ. ოჯახებში, რომლებშიც 5q35 დუპლიკაცია მშობლისგან მემკვიდრეობით მიიღება, დუპლიკაციის მქონე კიდევ ერთი ბავშვის (გოგო ან ბიჭი) ყოლის ალბათობა 50%-მდე იზრდება ყოველი ორსულობისას. თუმცა არაპრენოზირებადია დუპლიკაციის გავლენა ბავშვის განვითარებაზე, ჯანმრთელობასა და ქცევაზე. თქვენ უნდა გაიაროთ კონსულტაცია გენეტიკოსთან შემდგომი ორსულობის დადგომამდე.

მართვის სხვადასხვა გზებია:

- კვების მართვა, საჭიროების შემთხვევაში. მაგალითად, ჩვილობაში საკვები მილის გამოყენება
- მეტყველებით განვითარების სპეციალისტის მიერ
- საჭიროებისამებრ, ფიზიოთერაპია/ოკუპაციური თერაპია/ ენისა და მეტყველების თერაპია/ქცევის შეფასება.
- თვალის გამოკვლევა, მაგალითად, სათვალის საჭიროების დასადგენად
- შეფასება შესაფერისი სასწავლო პირობების საჭიროების დასადგენად.
- კლინიკური გენეტიკოსის კონსულტაცია (რათა განმარტოს გენეტიკური ტესტების შედეგები, მისცეს რჩევები მომავალი ორსულობის შესახებ და ა.შ.)

ოჯახები ამზობენ...

"არ ინერვიულო იმაზე, რომ არ იცი თუ რას გიმზადებს მომავალი. ჩვენმა გენეტიკოსმა გვითხრა, არ გვენერვიულა დიაგნოზზე, არამედ შეგვეხედა ჩვენი ქალიშვილისათვის და „დაგვენახა“ ის. რაც დრო გადის, მე საერთოდ ვერ ვხედავ მის დიაგნოზს, ვხედავ მხოლოდ მას. ჩვენი შვილი მეტია, ვიდრე მისი დიაგნოზი, ჩვენ ის ძალიან გვიყვარს."

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 | www.rarechromo.org

Chromosome 5 duplication - <https://www.facebook.com/groups/1548614302021901/>

Reversed Sotos Syndrome - <https://www.facebook.com/groups/313154342038158/>

ეს საინფორმაციო გზამკვლევი არ არის პირადი სამედიცინო რჩევის შემცველი. ოჯახებმა უნდა მიმართონ ექიმს გენეტიკურ დიაგნოზთან, მართვასთან და ჯანმრთელობასთან ინსოცირებულ ყველა საკითხთან დაკავშირებით. მოწოდებული ინფორმაცია საუკეთესოდ ითვლება მისი გამოქვეყნების თარიღის გათვალისწინებით, თუმცა გენეტიკა სწრაფადგანვითარებადი დარგია და ზოგიერთი ფაქტი შესაძლოა მოგვიანებით შეიცვალოს. Unique ყველაფერს აკეთებს იმისათვის, რომ არ ჩამორჩეს სიახლეებს და საჭიროების შემთხვევაში გადახედოს მის გამოქვეყნებულ გზამკვლევებს. ეს ბროშურა შედგენილია Unique-ს (CA და Nina Fowler) მიერ 2020 წელს და განხილულია ექიმი რობერტო ციკონე, მოლეკულური მედიცინის დეპარტამენტი, ჰავიის უნივერსიტეტი, იტალია. 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, ელისაბედ ჩიქობავა, მეგი ლარცულაიანი, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, ემერიტ. პროფ. ელენე აბზიანიძე. 2020 ვერსია 1 (CA)

საავტორო უფლებები © Unique 2020



Understanding Chromosome & Gene Disorders

5q35

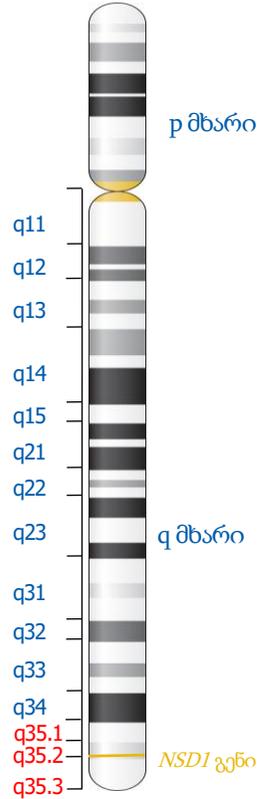
დუპლიკაციები



rarechromo.org

რა არის 5q35 დუბლიკაცია?

ქრომოსომული 5q35 დუბლიკაცია არის იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობა, როდესაც ადამიანში გვხვდება მეხუთე ქრომოსომის გრძელი მხრის q35 უბანში არსებული გენეტიკური მასალის დამატებითი ასლი (*სურათზე წითლად მონიშნული*). ჯანმრთელი განვითარებისთვის ქრომოსომა უნდა შეიცავდეს ზუსტი რაოდენობის გენეტიკურ მასალს (დნმ), არც ზედმეტს და არც ნაკლებს. როგორც სხვა ქრომოსომულ დარღვევებში, დამატებითი გენეტიკური მასალის არსებობა ზრდის თანდაყოლილი დეფექტების რისკს, მოქმედებს განვითარებასა და ზავების ინტელექტუალურ შესაძლებლობებზე. ასევე სხვადასხვა დონით ასოცირდება ინდივიდუალურ მახასიათებლებთან. აღსანიშნავია, რომ 5q35 დუბლიკაციის შედეგი განსხვავებულია და დამოკიდებულია ფაქტორებზე, როგორცაა რომელი და რა რაოდენობით გენეტიკური მასალის დუბლიკაცია მოხდა.



რა იწვევს 5q35 დუბლიკაციებს?

განაყოფიერებისას სპერმატოზოიდი და კვერცხუჯრედი ერთდება და ქმნის ერთ უჯრედს. ცვლილებები ქრომოსომების სტრუქტურაში ხშირად უჯრედის დაყოფის დროს ხდება. მე-5 ქრომოსომის q მხარი შეიცავს უბნებს, რომელშიც ქრომოსომის დნმ მეორდება ახლო ინტერვალით, რაც ნიშნავს, რომ “შეცდომები”, რომლებიც იწვევენ ქრომოსომების ნაწილების დაკარგვას, დუბლიკაციას და/ან რეარანჟირებას, დიდი ალბათობით, სპერმატოზოიდის ან კვერცხუჯრედის წარმოქმნისას ხდება. NSDI გენი ამ უბანშია მოთავსებული და დუბლიკაციის შედეგად ამ გენის დამატებითი ასლების არსებობა გადამწყვეტ როლს ასრულებს 5q35 დუბლიკაციასთან ასოცირებული მახასიათებლების ჩამოყალიბებაში (*იხილეთ ლუჯი ჩარჩო*).

ყველაზე ხშირი მახასიათებლები:

- ზრდის შეფერხება/ტანდაბლობა (დუბლიკაცია მოიცავს NSDI გენს)
- მცირე ზომის თავი (მიკროცეფალია) (დუბლიკაცია მოიცავს NSDI გენს) ან თავის უჩვეულო ფორმა
- გარკვეული სიმძიმის განვითარების შეფერხება
- გარკვეული სიმძიმის ინტელექტუალური შეზღუდულობა/დასწავლის სირთულეები

სხვა შესაძლო მახასიათებლებია:

- კვების სირთულეები
- მეტყველებისა და ენის განვითარების დარღვევა
- ეგზემა
- ქვევითი პრობლემები
- ჰიპერმობილური სახსრები
- კუნთების დაბალი ტონი (ჰიპოტონია)
- მხედველობის პრობლემები/თვალის სტრუქტურის ანომალიები

სამედიცინო პრობლემები

■ ეგზემა

ქრონიკული ეგზემა, რომელიც იწვევს კანის გაწითლებას, ქავილსა და ანთებას არის დისტალური 5q ქრომოსომის დუბლიკაციის ძალიან ხშირი მახასიათებელი. ეგზემის სიმპტომების შემსუბუქების მიზნით შეგიძლიათ მიმართოთ ექიმს.

■ თვალები და მხედველობა

მხედველობის პრობლემები და/ან თვალის სტრუქტურული ანომალიები აღწერილია 5q35 დუბლიკაციის მქონე Unique-ის წევრების დაახლოებით ორი მესამედში.

■ სხვა პრობლემები

ზოგჯერ თავს იჩენს სხვა სამედიცინო პრობლემები, როგორცაა თიაქარი, გულყრები, გულის პრობლემები, ტვინის ანომალიები, ხელებისა და ფეხების ანომალიები.

NSDI გენი

მდებარეობა: ქრომოსომა 5q35.3 (176,560,026-176,727,216 (GRCh37/hg19))

NSDI გენი აკოდირებს ცილას - სახელად ბირთვული რეცეპტორ SET დომენის შემცველი ცილა 1. ეს ცილა არეგულირებს APC2 გენის ექსპრესიას, რომელიც მონაწილეობს ტვინის განვითარებაში. ასევე ზემოხსენებული ცილა მონაწილეობს მრავალი სხვა გენის ექსპრესიაში, რომელიც აუცილებელია გულის, ხერხემლისა და თირკმლების ნორმალური განვითარებისთვის. NSDI გენის დამატებითი ასლის არსებობა პასუხისმგებელია 5q35 დუბლიკაციასთან ასოცირებული მახასიათებლების ჩამოყალიბებაში.

განვითარება

■ ზრდა

ახალშობილთა უმეტესობას აქვს დასაშვები წონის ქვედა ზღვართან მიახლოებული წონა და ხშირია ზრდის შეფერხება, რაც ასოცირებულია NSDI გენის შემცველ დუბლიკაციასთან. Unique-ს წევრი ბევრი მშობელი აღწერს თავიანთ შვილებს, როგორც დაბლებსა და სუსტებს.

■ უხეში და ნატიფი მოტორიკა

ბევრი ჩვილი და ბავშვი გვიან აღწევს ჯდომისა და სიარულის განვითარების ეტაპებს, თუმცა ხშირად ეს შეფერხება მსუბუქი ხასიათისაა. Unique-ს წევრი ბავშვები დაჯდომას ჩვეულებრივ 8-დან 11 თვემდე შუალედში და დამოუკიდებლად სიარულს კი 12 თვიდან 3 წლემდე შუალედში ახერხებენ. ბავშვებში ხშირია ხელის გამოყენება და თვალისა და ხელის კოორდინაციის შეფერხება. მოდუნებული, ჰიპერმობილური სახსრები და კუნთების დაბალი ტონუსი დამახასიათებელია Unique-ს ზოგიერთი წევრისთვის და შეიძლება გავლენა იქონიოს მათ ფიზიკურ განვითარებაზე.

■ დასწავლა

სწავლის უნარების დიაპაზონი ძალიან ფართოა, მაგრამ დუბლიკაციის მქონე ბავშვებს ხშირად სჭირდებათ დახმარება სწავლისას. ბევრი Unique-ს წევრი ბავშვი სწავლობს საშუალო სკოლაში, თუმცა საჭიროებს დახმარებას საგაკვეთილო პროცესში. რამდენიმე მათგანი სასკოლო განათლების ბოლო ეტაპზე გადადის სპეციალურ საგანმანათლებლო საჭიროების დაწესებულებაში; დანარჩენები სწავლობენ სპეციალურ საგანმანათლებლო საჭიროების დაწესებულებაში მთელი დროის განმავლობაში.

■ ქცევა

მრავალი პოზიტიური პიროვნული თვისების პარალელურად ბევრი Unique-ს წევრი ბავშვი პერიოდულად ავლენდა გარკვეული სახის რთულ ქცევას. მაგალითად, განწყობის უეცარი ცვალებადობა, სოციალური ურთერთობების სირთულეები და გადაჭარბებული ემოციურობა. ბავშვების მცირე ნაწილში აგრესიული ქცევა გამოიხატა. ზოგიერთ მათგანს დაუდგინდა სოციალურ, ემოციური და შფოთვითი აშლილობა, როგორცაა აუტიზმის სპექტრი (ASD) ან ყურადღების დეფიციტისა და ჰიპერაქტიურობის სინდრომი (ADHD).

■ მეტყველება და ენა

მიუხედავად იმისა, რომ Unique-ს წევრი ბავშვების ნახევარს, რომლებსაც აქვთ 5q35 დუბლიკაცია, რომელიც მოიცავს NSDI გენს, ჰქონდა სრულყოფილად გამართული მეტყველება, ბავშვების დანარჩენ ნაწილს მაინც გამოუვლინდა მეტყველების შეფერხება, როგორცაა არტიკულაციის სირთულეები, ანდა მეტყველების არარსებობა.