

რატომ მოხდა ეს?

ქრომოსომული დარღვევების უმეტესობა წარმოიშობა სპონტანურად, სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის ფორმირების დროს. ეს ბუნებრივი პროცესია და როგორც მშობელს, თქვენ არაფრის გაკეთება შეგიძლიათ ამის გასაკონტროლებლად. მე-6 ქრომოსომის მოკლე მხრის დელეციების გამოიწვევი გარემო, კვებითი და ცხოვრების წესთან დაკავშირებული ფაქტორები უცნობია. ამრიგად, ვერაფერი გაკეთდება ორსულობამდე ან ორსულობის დროს ისეთი, რაც ნუ დელეციებს გამოიწვევს და ასევე ვერაფერი შეძლებს მათ პრევენციას.

შეიძლება ეს ისევ განმეორდეს?

თუ ორივე მშობელს აქვს ნორმალური ქრომოსომათა ნაკრები, ნაკლებად მოსალოდნელია, რომ ბავშვი დაიბადება ნუ დელეციით ან რაიმე სხვა ქრომოსომული დარღვევით. ძალიან იშვიათად (1%-ზე ნაკლებ შემთხვევებში), ორივე მშობელს აქვს ნორმალური ქრომოსომები სისხლის ანალიზით, მაგრამ რამდენიმე მათი კვერცხუჯრედი ან სპერმატოზოიდი ატარებს ნუ დელეციას, ამას **გერმინაციული მოზაიციზმი** ეწოდება და ეს ნიშნავს, რომ მშობელს, რომელთა ქრომოსომები გამოიყურება ნორმალურად სისხლის ანალიზში, შეიძლება ყოლოთ ერთზე მეტი ბავშვი დელეციით.

ოჯახებში, სადაც ნუ დელეცია დამემკვიდრებულია მშობლისგან, დელეციის მქონე ბავშვის ყოლის ალბათობა, განურჩევლად სქესისა, იზრდება 50%-მდე ყოველ ორსულობაზე. თუმცა, დელეციის ეფექტის ზუსტი გავლენის განსაზღვრა ბავშვის განვითარებაზე, ჯანმრთელობასა და ქცევაზე შეუძლებელია. აუცილებელია გენეტიკოს ექიმთან გაიაროთ კონსულტაცია მომდევნო ორსულობამდე.

რამდენად გავრცელებულია ნუ დელეციები?

ნუ დელეციები არის ძალიან იშვიათი, თუმცა გენეტიკური ტესტირების გაზრდილი ხელმისაწვდომობისა და გამოყენების წყალობით მეტი ოჯახი იდენტიფიცირდება ნუ დელეციებით. 2004 წელს, როცა ეს ინფორმაცია შეგროვდა, მხოლოდ 43 ადამიანი იყო აღწერილი გამოქვეყნებულ სამედიცინო ლიტერატურაში და Unique-ს ყავდა 25 წევრი. Unique-ს ამჟამად ყავს 129 წევრი ნუ დელეციით (2018) და ბევრად მეტი ოჯახი გამოვლინდა და ახლაც ვლინდება მსოფლიოს მასშტაბით.

ოჯახები ამბობენ ...

„L არის გულუხვი პიროვნება, რომელსაც ძალიან უყვარს გაცემა. ის ბევრს ვიქრობს და უდიდეს დროს ხარჯავს სწორი საჩუქრის შერჩევაზე.“ - 20 წლის.

„C არის ძალიან მხიარული და მოსიყვარულე, მაგრამ ყოველთვის არის სვედისა და იმედაცრუების შეგონება.“ - 14 წლის.

„H მოსწონს პოპულარობა და ხალხის გახალისება.“ - 9 წლის.

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 6 research project

The C6 project works with families to collect detailed information with the aim of linking specific disease characteristics with specific regions of chromosome 6
<https://www.chromosome6.org/>

როდესაც მზად იქნებით მეტი ინფორმაციისთვის, Unique დაგეხმარებათ. ჩვენ შეგიძლია ვუზღავთ ინდივიდუალურ შეკითხვებს და ასევე ვაქვეყნებთ სხვა ბროშურას ნუ დელეციის ეფექტების შესახებ ნუ25-დან ქრომოსომის ბოლომდე. აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევებს. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიცისტთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. მოწოდებული ინფორმაცია საუკეთესოდ ითვლება მისი გამოქვეყნების თარიღის გათვალისწინებით, თუმცა გენეტიკა სწრაფად განვითარებადი დარგია და ზოგიერთი ფაქტი შესაძლოა მოგვიანებით შეიცვალოს. Unique ყველაფერს აკეთებს იმისათვის, რომ არ ჩამორჩეს სიახლეებს და საჭიროების შემთხვევაში გადახედოს მის გამოქვეყნებულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დამოწმებული იქნა ექიმი ორდან ლემანის მიერ, ალბერტას უნივერსიტეტის ოფთალმოლოგიისა და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ასოცირებული პროფესორის და Unique-ის მთავარი სამედიცინო მრჩეველის მიერ 2004 წელს.

თარგმანი განხორციელებულია Unique-ის მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ქეთევან კანკავა, ზექა ქობულაძე, მეგი ლარცულიანი, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, ემერტ. პროფ. ე. აზხანიძე.

საავტორო უფლებები © Unique 2018

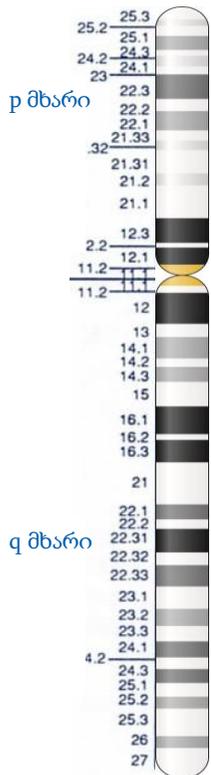
იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერა ჯგუფი საქველმოქმედო ნომერი 1110661, რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში, კომპანიის ნომერი 5460413



ნუ დელეციები

რა არის ნე დელეციები?

მე-6 ქრომოსომა



ადამიანებს ნე დელეციით დაკარგული აქვთ ქრომოსომული მასალის მცირე, თუმცა განსხვავებული რაოდენობა ერთ-ერთი მათი მე-6 ქრომოსომის მოკლე (p) მხრიდან. განსხვავებული დელეციები შეიცავს განსხვავებულ გენეტიკურ ინფორმაციას (გენებს). ზოგ ადამიანს ნე დელეციით შეიძლება აშკარა სიმპტომები არ ქონდეს, თუმცა სხვებს შეიძლება გამოუვლინდეთ განვითარების და სამედიცინო პრობლემები. ეს შეიძლება დამოკიდებული იყოს დაკარგულ გენეტიკურ ინფორმაციაზე.

მე-6 ქრომოსომის მოკლე მხარი შეიცავს ასობით განსხვავებულ გენს. სპეციფიკური გენების დაკარგვამ შეიძლება კანონზომიერად იმოქმედოს. თუმცა სხვა გენები და ინდივიდუალური ხასიათი გვებმარება, რომ განისაზღვროს თითოეული პიროვნების განვითარება, საჭიროებები და მიღწევები.

გენეტიკური მასალის დაკარგვას ქრომოსომის შიგნითა ნაწილიდან **ინტერსტიციული დელეცია** ეწოდება. გენეტიკური მასალის დაკარგვას ქრომოსომის ბოლოდან კი - **ტერმინაციული დელეცია**. ტერმინაციული ნიშნავს „ბოლოდან“, ეს არ ნიშნავს რომ ის ლეტალურია.

თქვენი გენეტიკოსი მოაწვდით ინფორმაციას თქვენი შვილის დელეციის შესახებ, თუ სად არის ქრომოსომული დელეციის წერტილები და მოიცავს თუ არა დელეცია რომელიმე მნიშვნელოვან გენს.

დელეციები მე-6 ქრომოსომის მოკლე მხრის შიგნით (ინტერსტიციული დელეციები)

მოსალოდნელი ნიშნები:

- განვითარების შეფერხება
- მოკლე კისერი კარგად გამოხატული კანის ნაოჭებით
- თვალის ანომალიები
- ხელის ანომალიები
- გულის დეფექტები

განვითარება

■ მოტორული განვითარება

ბავშვებს შეიძლება ჯდომა და სიარული გვიან დაიწყონ, მაგრამ შემდეგ ხდებიან სრულად აქტიურები, ველოსიპედით დადიან, ცურავენ და ცეკვავენ. იშვიათად მათ შეიძლება ვერ შეძლონ დამოუკიდებლად სიარული და დასჭირდეთ ეტლით გადაადგილება.

■ დასწავლა

ბავშვები შეიძლება გამოხატული ჰქონდეთ განსხვავებული სიმძიმის დასწავლის სირთულეები, რაც მერყეობს სწავლის პრობლემის არქონიდან საშუალო და მძიმე სირთულეებამდე. საშუალო და მძიმე სირთულეების მქონე პირებმა შეიძლება მაინც ისწავლონ კითხვა, რაც ეხმარება მათ ყოველდღიურ ცხოვრებაში.

■ მეტყველება

მეტყველების დაწყება შეიძლება დაგვიანებული იყოს და სმენის დაქვეითების მქონე ბავშვებში მეტყველების პრობლემები მეტადაა გამოხატული. როგორც წესი, საუბარს იწყებენ 2-3 წლის ასაკში და ნიშნების სისტემის გამოყენება შეიძლება დაეხმაროს მათ კომუნიკაციაში.

■ ქცევა

ბავშვები შეიძლება იყვნენ კომუნიკაბელური და ძალიან მეგობრული, თუმცა ასევე შეიძლება ჰქონდეთ შფოთვა და დაბალი თვითშეფასება. როცა ისინი არიან იმედგაცრუებული და ვერ ახერხებენ თავიანთი საჭიროებების გამოხატვას, ზოგჯერ შეიძლება გამოვლინდეს აგრესიული თავშეუკავებლობა. არ არსებობს რაიმე დამადასტურებელი იმისა, რომ ნე დელეციები ზრდის ფსიქიკური დაავადებების მიმართ მიდრეკილებას.

დელეციები მე-6 ქრომოსომის მოკლე (p) მხრის ბოლოდან (ტერმინაციული დელეციები)

მოსალოდნელი ნიშნები:

- განვითარების შეფერხება
- თვალის წინა ნაწილის (წინა კამერის) განვითარების დეფექტები
- სმენის დაქვეითება
- გულის დეფექტები
- თვალის გუგებს შორის გაზრდილი მანძილი (ჰიპერტელორიზმი)

კლინიკური გამოვლინებები

■ თვალის პრობლემები

ნე დელეციის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აქვს თვალის წინა ნაწილის მცირედი ცვლილებები, რამაც შეიძლება გამოიწვიოს გლაუკომა, მდგომარეობა, რომლის დროსაც თვალის შიგნით წნევა იზრდება. ოფთალმოლოგის მონიტორინგი, ექიმის, რომელიც სპეციალიზირებულია თვალის დარღვევებზე, უზრუნველყოფს შესაბამის მკურნალობას.

■ სმენის დაკარგვა

ადჰეზიური ოტიტი (Glue ear) და კონდუქციური (ნერვული) სიყრუე ნანახია ნე დელეციის მქონე ზოგიერთ ბავშვში. T მილები ჩადგმით მკურნალობა შეიძლება საკმარისი იყოს სმენის სირთულეების გამოსასწორებლად მაგრამ ზოგ ბავშვს შეიძლება დაჭირდეს სმენის აპარატი.

■ გულის პრობლემები

გულის პრობლემები ასოცირდება ზოგიერთ ნე დელეციებთან და შესაძლოა შეამციროს აქტიუობის დონეები და შეანელოს ბავშვის ზრდა. Unique-ს წევრებს შორის ყველა გულის პრობლემა მოგვარდა ბუნებრივად ან წარმატებით განიკურნა ოპერაციული ჩარევით.

■ სახსრების ჰიპერმობილურობა ან დისლოკაცია

ზოგიერთ ბავშვს ნე დელეციით აქვს ჰიპერმობილური სახსრები, რომლებიც შეიძლება მიდრეკილი იყვნენ დისლოკაციისკენ. სახსრები შეიძლება გამაგრდეს ორთოზებით, ადაპტირებული ფეხსაცმლით ან არტახით. ზოგჯერ საჭიროა ოპერაცია.

■ თირკმლის პრობლემები

თირკმლის ანომალიები აღინიშნება ინტერსტიციული ნე დელეციის მქონე ზოგიერთ ინდივიდში. რეკომენდებულია ბავშვებში თირკმლის გამოკვლევა.

■ ჭიპისა და საზარდულის თიაქრები

მცირე თიაქრები ჭიპის მახლობლად (**ჭიპის**) და საზარდულში (**საზარდულის**) აღმოჩნდა ნე დელეციის მქონე ზოგიერთ ბავშვში, რისთვისაც შესაძლოა საჭირო გახდეს ქირურგიული ჩარევა.

■ მშრალი კანი და ეგზემა

ცნობილია, რომ ნე დელეციის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აქვს მშრალი კანი და ეგზემა. თუ რეგულარული დატენიანება არაა ეფექტური, თქვენი ექიმის მიერ გამოწერილი საჭირო დოზით სტერიოიდული კრემების გამოყენება შეიძლება დაგეხმაროს.

■ გენიტალური ანომალიები

იშვიათად გენიტალური ანომალიები ფიქსირდება ნე დელეციის მქონე ზოგიერთ ბავშვში. ისინი უფრო გავრცელებულია ბიჭებში ვიდრე გოგონებში, მაგრამ ჩვეულებრივ უმნიშვნელოა. შეიძლება საჭირო გახდეს ოპერაცია. ხშირია კრიპტორქიდიზმი.