



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# DDX3X სინდრომი



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

## რა არის DDX3X სინდრომი და რა იწვევს მას?

DDX3X სინდრომი გენეტიკური მდგომარეობაა, რომელსაც ახასიათებს განვითარების შეფერხება და/ან გონებრივი უნარშეზღუდულობა. ამ დარღვევის მქონე პირები პირველად 2015 წელს აღწერეს.

DDX3X სინდრომი ვითარდება მაშინ, როდესაც **DDX3X გენის** ორი ასლიდან ერთ-ერთს დაკარგული აქვს ნორმალური ფუნქცია. ეს ხდება მაშინ, როდესაც გენის თანმიმდევრობაში შეცდომაა. გენები წარმოადგენს ისტრუქციას, რომელიც განსაზღვრავს ჩვენს ზრდასა და განვითარებას. გენები შედგება დნმ-ისაგან, გენების ერთობლიობა კი ქმნის ქრომოსომას, შესაბამისად, ქრომოსომები არის ჩვენი გენეტიკური ინფორმაციის მატარებელი. **DDX3X** გენი X ქრომოსომაზე მდებარეობს, მიუხედავად იმისა, რომ DDX3X სინდრომი, ძირითადად, გოგონებში გვხვდება, ამჟამად ცნობილია რამდენიმე ოჯახი, სადაც ბიჭებს აქვთ **DDX3X** გენის თანმიმდევრობაში შეცდომა და აღენიშნებათ გონებრივი უნარშეზღუდულობა. მოცემული მდგომარეობა DDX3X სინდრომისგან განსხვავებულად ვლინდება და მისი დამემკვიდრებაც, შესაძლოა, განსხვავებულად ხდებოდეს. ამ გზამკვლევაში გოგონების DDX3X სინდრომზე ვამახვილებთ ყურადღებას, თუმცა მე-3 გვერდზე იხილავთ **DDX3X** გენის ვარიანტის მატარებელ ბიჭებზე დაკვირვების შედეგად მიღებულ უახლეს ინფორმაციას.

DDX3X შედარებით ახალი სინდრომია, ჩვენი ცოდნა მისი გავლენის შესახებ მნიშვნელოვნად გაიზარდა მომავალ წლებში და Unique მაქსიმალურად შეეცდება ამ გზამკვლევის განახლებას.

### DDX3X სინდრომის მქონე გოგონების უმეტესობაში აღინიშნება:

- განვითარების შეფერხება ან გონებრივი უნარშეზღუდულობა
- ქცევითი პრობლემები, მათ შორის აუტიზმი და ყურადღების დეფიციტისა და ჰიპერაქტიულობის დარღვევა (ADHD)
- კუნთების დაბალი ტონუსი (ჰიპოტონია)
- კვების პრობლემები
- სახსრების დესტაბილიზაცია და ან/სქოლიოზი

DDX3X სინდრომის მქონე გოგონებსა და ქალებს აქვთ ჯანმრთელობის განსხვავებული პრობლემები და განვითარების სხვადასხვა ხარისხის შეფერხება. ამჟამად არაა ცნობილი, რა განაპირობებს სიმპტომების გამოვლენის სიმძიმის ვარიანტულურობას.



„DDX3X-ის მქონე ბავშვების მშობლებთან ფისიზუკზე ხანგრძლივი კონტაქტის შემდეგ მივხვდი, რომ შეუძლებელია ამ ბავშვების განვითარების გზის წინასწარ განსაზღვრა, რადგან ისინი განსხვავდებიან ერთმანეთისაგან. მიუხედავად იმისა, რომ გვხვდება საერთო ნიშან-თვისებები, სინდრომის გავლენა ზოგ ბავშვზე უფრო დიდია, ვიდრე სხვებზე.“

### რამდენ ადამიანს აქვს ეს დაავადება?

DDX3X სინდრომის მქონე 150-მდე გოგონა და 10 ბიჭი არის აღწერილი სამედიცინო ლიტერატურაში 2021 წლის მონაცემებით. თუმცა, სავარაუდოა, რომ სინდრომის მქონეთ ადამიანების რიცხვი ბევრად მეტია. არსებობს მოსაზრება, რომ გონებრივი უნარშეზღუდულობა ქალების 1-3%-ში DDX3X სინდრომით არის გამოწვეული, გენების სექვენირების ტექნოლოგიის უფრო აქტიურ გამოყენებასთან ერთად მოსალოდნელია, რომ კიდევ მრავალ ადამიანს დაუდგინდება ეს დაავადება მომდევნო რამდენიმე წელიწადში.

## DDX3X გენის ვარიანტი ბიჭებში

2021 წლის მონაცემებით, ბიჭებში DDX3X-თან ასოცირებული ნეიროგანვითარების დარღვევის 10 შემთხვევა აღწერილი, დაკვირვების საფუძველზე აღმოჩნდა, რომ:

- თითოეულ მათგანს აქვს განსხვავებული სიმძიმის გონებრივი უნარშეზღუდულობა ან განვითარების შეფერხება.
- ბევრ მათგანს აქვს თავის პატარა გარემოწერილობა (მიკროცეფალია)
- გოგონების მსგავსად, ბიჭებშიც გამოვლინდა შემდეგი ნიშნები: ქცევითი სირთულეები, სპასტიურობა, ტრემორი, ჰიპოტონია, მხედველობის პრობლემები, გულის თანდაყოლილი დაავადება, დაგვიანებული სქესობრივი მომწიფება. თავის ტვინის გამოსახულებითმა კვლევებმა აჩვენა ცვლილებები კორდიანი სხეულის ნერვულ ბოჭკოებში, რომლებიც ტვინის ორ ნახევარს შორის კავშირს უზრუნველყოფს. აღნიშნულმა ცვლილებებმა შესაძლოა ტვინის ნაწილებს შორის კომუნიკაციის დარღვევა გამოიწვიოს, ასევე გამოჩნდა გაფართოებული ვენტრიკულური სივრცეები (ვენტრიკულომეგალია) და თეთრი ნივთიერების ანომალიები, ასოცირებული შენელებულ რეცეპტორულ მეტყველებასთან.

## რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას მშობელი გადასცემს ბავშვს გენეტიკურ მასალას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის საშუალებით, რის შედეგადაც ბავშვი ყალიბდება. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არაა სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლოა ადგილი ჰქონდეს გენეტიკური კოდის შემთხვევით ცვლილებებს ბავშვებში, რომლებიც მათი მშობლების დნმ-ში არ არის ნაჩვენებები. ეს ხდება ბუნებრივად და არ არის განპირობებული ცხოვრების სტილით, კვებით ან გარემო ფაქტორებით. ეს არავის ბრალი არ არის და არავინ არის დამნაშავე. DDX3X გენის სპონტანური ცვლილების პრევენცია შეუძლებელია. არ არის ცნობილი ამ გენში თვითნებური ცვლილების გამომწვევი არანაირი ფაქტორი. მისი ჩამოყალიბება არავის ბრალი არაა. DDX3X სინდრომის მქონე ჩვენთვის ცნობილ ყველა გოგონაში დნმ-ის ცვლილება DDX3X გენში იყო *de novo*, ბიჭების ნაწილს კი აღმოაჩნდა უსიმპტომო დედისგან მემკვიდრულად მიღებული DDX3X გენის შეცვლილი ვარიანტი.



## შეიძლება შემდეგ შვილზეც განმეორდეს?

იშვიათი გენეტიკური დარღვევის მქონე მორიგი ბავშვის ყოლის რისკი დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. DDX3X სინდრომის შემთხვევაში, სადაც მშობლები არ ატარებენ DDX3X გენის იმავე ცვლილებას, როგორც შვილი, DDX3X სინდრომის მქონე კიდევ ერთი ბავშვის ყოლის ალბათობა ძალიან მცირეა (1%-ზე ნაკლები). თუმცა, არის ძალიან პატარა შანსი, რომ დედის კვერცხუჯრედების ან მამის სპერმატოზოიდების ნაწილი ატარებდეს DDX3X გენის ცვლილებას. ამას გერმინაციული მოზაიციზმი ეწოდება და ნიშნავს, რომ მშობლებს, რომლებსაც არ აღმოაჩნდათ DDX3X გენის ისეთივე ცვლილება სისხლის უჯრედების ანალიზისას, როგორც შვილს, მაინც აქვთ DDX3X სინდრომის მქონე კიდევ ერთი ბავშვის ყოლის ძალიან მცირე შანსი. ასეთი შემთხვევა ჯერჯერობით სამედიცინო ლიტერატურაში არ დაფიქსირებულა.

## შეიძლება თუ არა განვიკურნოს DDX3X სინდრომი?

მკურნალობის მეთოდი არ არსებობს, რადგან გენეტიკურმა ცვლილებამ გავლენა იქონია ბავშვის მუცლადყოფნის პერიოდში განვითარებისას. თუმცა დიაგნოზის ცოდნის შემთხვევაში შესაძლებელია სათანადო მონიტორინგი და დაავადების მართვა.

### DDX3X სინდრომის მართვა

სასურველია, რომ DDX3X-ის მქონე ბავშვებს აკვირდებოდეს პედიატრი ზრდის, განვითარების, მეტყველებისა და ქვეცის მონიტორინგისთვის. იმის მიხედვით, თუ ჯანმრთელობის რა პრობლემები იჩენს თავს თითოეულ ინდივიდში, პედიატრს შეუძლია მშობლებისთვის სათანადო დახმარების გაწევა სხვადასხვა ფორმით, მაგალითად ფიზიოთერაპიით, ოკუპაციური, ქცევითი და მეტყველების თერაპიებით.

### განვითარება

#### ზრდა

ახალშობილების უმეტესობას ნორმალური წონა და სიგრძე აქვს. მათ მესამედს თავის პატარა გარშემოწერილობა აქვს (მიკროცეფალია). გოგონების სიმაღლე და წონა ხშირად ნორმალური რჩება ასაკის მატებასთან ერთად. თუმცა, წონის დეფიციტი უფრო ხშირია DDX3X-ის მქონე გოგონებში, ვიდრე იმავე ასაკის გოგონების ზოგად პოპულაციაში.

### მეტყველება

DDX3X სინდრომის მქონე გოგონებისა და ქალების უმეტესობას მეტყველების პრობლემები და/ან ენისა და მეტყველების დავიანებული განვითარება აქვს.

Unique-ის გამოცდილებით, გოგონებმა პირველი სიტყვები 2-5 წლის ასაკში თქვეს. თუმცა, საუბარი ზოგისთვის საერთოდ არაა შესაძლებელი და ყველა გოგონა გარკვეულ დონეზე კომუნიკაციის სხვა საშუალებას მიმართავს. ეს შეიძლება მოიცავდეს ჟესტიკულაციას, ბგერების მიმსგავსებას, სურათებს, ჟესტების ენას და ელექტრონულ საკომუნიკაციო საშუალებებს.

□ „მას შეუძლია სიტყვების ან ფრაზების გამეორება, მაგრამ მისთვის ძალიან რთულია ვერბალურად საკუთარი თავის გამოხატვა. თუმცა უყვარს პირისპირ კომუნიკაცია.“ – 16 წლის

„იგი მონდომებით ცდილობს საკომუნიკაციო დამხმარე მოწყობილობით საუბარს და 2-3 სიტყვიანი წინადადებების წარმოთქმა კარგად გამოსდის. მსიამოვნებს მისი მოსმენა, როდესაც ლაპარაკობს თავის საყვარელ რამეებზე - მუსიკაზე, მატარებლებზე, ზვიგენებზე, თავის ძაღლზე.“ – 16 წლის

„როდესაც მან ჩვეულებრივ სკოლაში სიარული დაიწყო, დაახლოებით 12-18 თვით ჩამორჩებოდა სხვა ბავშვებს, მაგრამ ეს განსხვავება იზრდებოდა ყოველწლიურად და ახლა დაახლოებით 3 წლით ჩამორჩება თანატოლებს. მიუხედავად ამისა, თავი გაართვა დაწყებით კლასებს ყოველდღიური დახმარებით, თუმცა მას უსათუოდ დასჭირდება სპეციალური სკოლა შემდეგი კლასებისთვის. მას აქვს მეხსიერების პრობლემები: მუშა მეხსიერების, ხანმოკლე მეხსიერებისა და გახსენების.“ – 9 წლის

„მისი სასკოლო შეფასებები საკმაოდ მერყევ განვითარებაზე მიუთითებს.“ – 16 წლის

## დასწავლა

DDX3X სინდრომის მქონე ჩვენთვის ნაცნობ ყველა გოგონას აქვს რაიმე ტიპის განვითარების შეფერხება ან გონებრივი უნარშეზღუდულობა.

ჯერჯერობით, ჩვენთვის ნაცნობ ყველა გოგონას დასჭირდა სწავლების ინდივიდუალური გეგმა. ზოგს მსუბუქი გონებრივი უნარშეზღუდულობა აქვს და ახერხებს კომუნიკაციას, დასწავლას, შეუძლია იცხოვროს დამოუკიდებლად. სხვებს მძიმე გონებრივი უნარშეზღუდულობა აქვთ, ძალიან უჭირთ კომუნიკაცია და ესაჭიროებათ მუდმივი ხელშეწყობა და ზედამხედველობა.



ოჯახები ამბობენ, რომ ქცევით პრობლემებს მარტივად იწვევს შიშისა და მღელვარების განცდა, ბევრი ოჯახი ასევე ამბობს, რომ თავიანთ ქალიშვილს შეგერძნებების გააზრება უჭირს, რაც ნიშნავს რომ მათი ნერვული სისტემა ვერ ახერხებს ინფორმაციის მიღებას და/ან მასზე სათანადოდ რეაგირებას. ისინი მიუთითებენ თავიანთი ქალიშვილის მოსიყვარულე და მხიარულ ბუნებაზე, ემპათიურობასა და მუსიკის სიყვარულზე.

„მხიარული და ხალისიანი ბუნება ხშირი თვისებაა.“

„მშვენიერი ბავშვია. ბუნებით ხალისიანი და უტეხი, რაც საოცარია იმის გათვალისწინებით, თუ რა გამოწვევების დამლევა უწევს ყოველდღიურად. ხუმარაა, აქვს იუმორის გრძნობა, უყვარს მასხარაობა.“ – 9 წლის

„მუდამ ბედნიერია, ხშირად იღიმის, უყვარს მხიარულება და აქვს კარგი იუმორის გრძნობა“ – 11 წლის

„მხიარული გოგონაა, იტაცებს მუსიკა და ცდილობს ცეკვას. უყვარს თავისი კოკერსპანიელი.“ – 16 წლის

„როდესაც პატარა იყო, საშინელი პრობლემები გვქონდა თმის წიწვნასთან დაკავშირებით. ზოგჯერ აგრესიული იყო და მარტივად ბრაზდებოდა, უმეტესად წაგებასთან ან ცვლილებებთან შეგუებისას. შიშა და ნერვიულობასაც შეუძლია უნებლიედ უზიძგოს სიცელქისკენ.“ – 9 წლის

„მხოლოდ ხანმოკლე მომენტებშია აგრესიული, როდესაც ძალიან უჭირს ქოტურ სიტუაციასთან შეგუება. მაგრამ, შემდეგ ნაწილს თავის საცეცხლს და ბოდიშს იხდის. ეს მისი რეაქციაა არასათანადო გარემოზე და არა მისი ხასიათის პრობლემა.“ – 16 წლის

„მას სჭირდება მზრუნველობა, ნუგემისცემა და სტაბილურობა, თავისუფლება და არჩევანის უფლება“ – 16 წლის

## შფოთვა და სენსორული სირთულეები

ოჯახები ხშირად აღნიშნავენ თავიანთი ქალიშვილის მხიარულ, მეგობრულ და მზრუნველ ხასიათს. ხასიათის სირთულეები შეიძლება მოიცავდეს აუტისტურ ნიშნებს, გარკვეული დონის ჰიპერაქტიურობას, ემოციების რეგულაციის სირთულეს და ზოგჯერ აგრესიას. ამ ქცევებს აქვს ფართო სპექტრი - ზოგიერთი ბავშვი შედარებით მარტივად ახერხებს სოციალიზაციას, მაშინ როდესაც სხვებისთვის ეს მეტ სირთულესთან ასოცირდება. DDX3X სინდრომის მქონე გოგონებს, შესაძლოა, განუვითარდეთ მძიმე შფოთვა, რაც კონკრეტული ობიექტების ან სიტუაციების მიმართ შემდგომი მოვლენების გაურკვევლობით არის გამოწვეული. შფოთვა DDX3X სინდრომის დროს შესაძლოა უფრო ხშირი იყოს, ვიდრე სხვა გენეტიკურ დარღვევებში. ზოგჯერ შფოთვისა და დისკომფორტის ფონზე ბავშვები იწყებენ თვითდაზიანებას.



„ძალიან უყვარს სპორტი და ძაღლების წვრთნა. განსაკუთრებით მოსწონს კედელზე ცოცვა.“ - 16 წლის

## სამედიცინო ასპექტები

### ჰიპოტონია, სახსრებისა და მოძრაობის დარღვევები

ახალშობილების უმეტესობას კუნთების დაბალი ტონუსი (ჰიპოტონია) აქვს დაბადებისას. ეს ნიშნავს, რომ ბავშვი მოდუნებულია. ჰიპოტონია, შესაძლოა, მთელი ბავშვობა გაგრძელდეს. ზოგ გოგონას უყალიბდება ქვემო კიდურების კუნთების მომატებული ტონუსი ან სპასტიკურობა. ზოგიერთს უჩვეულო სიარულის მანერა აღენიშნება, გაშეშებული ფეხებითა და/ან ფართო ნაბიჯებით.

ჰიპერმოზილური სახსრები ხშირად გვხვდება DDX3X სინდრომის მქონე გოგონებში, ხშირია კოორდინაციის პრობლემებიც.

Unique-ის ინფორმაციით ბავშვებმა ისწავლეს დამოუკიდებლად ჯდომა 11-18 თვის ასაკში, ხოლო სიარული 23 თვიდან 5 წლის ასაკში. თუმცა, შეიძლება ეს ყველამ ვერ მოახერხოს. ჰიპოტონია ზოგადად უმჯობესდება, მაგრამ შესაძლოა სრულად არ გაქრეს. ოჯახები მოძრაობის სირთულეებს სხვადასხვა მიზეზს მიაწერენ: პროპრიოცეფციას (საკუთარი სხეულის სივრცეში მდებარეობის შეგრძნება) და ორმხრივ კოორდინაციას; მოტორული უნარების კონტროლს; მოტორული უნარების დაგეგმვას; და ძვალ-კუნთოვანი სისტემის პრობლემებს (შიგნითკენ შეტრიალებული ბარძაყი).

„ამ ბოლო დროს საგრძნობლად მოემატა უნებლიე მოძრაობები, ბიძგები და ტიკები, ისევე როგორც მოტორული უნარების კონტროლის პრობლემები. ზოგჯერ არ შეუძლია მოქმედების შესრულება, მაგალითად, ჭიქის აღება ან შემდეგი ნაბიჯის გადადგმა. ზოგჯერ უჭირს ლეჰვის კოორდინაცია.“ - 16 წლის

## თავის ტვინი

DDX3X სინდრომის მქონე გოგონების დაახლოებით ნახევარში თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსულ კვლევაზე გვხვდება ანომალიები. ეს ანომალიები შესაძლოა მრავალი სახის იყოს, მაგრამ ძირითადად მოიცავს კორძიანი სხეულის (ნერვული ბოჭკოების კონა, რომელიც აკავშირებს თავის ტვინის ორ ნახევარსფეროს) არასრულად განვითარებას, გადიდებულ პარაკუჭებს (თავის ტვინის სითხის შემცველი ნაწილები) და თავის ტვინის ქერქში რუხი ნივთიერების წარმოქმნასთან დაკავშირებულ დარღვევებს.

## გულყრები

DDX3X სინდრომის მქონე ზოგიერთ გოგონას აქვს გულყრები, მაგრამ არა ყველას.

## სმენა და მხედველობა

სმენა და მხედველობა უმეტესად არაა საყურადღებო, თუმცა DDX3X სინდრომის მქონე ზოგიერთ გოგონას აქვს სმენის ან მხედველობის პრობლემები. სმენის პრობლემები შეიძლება იყოს კონდუქციური (გარეთა, შუა ყურის დაზიანება), ნეიროსენსორული (შიგნითა ყურის ლოკოკინასა და სასმენი ნერვის დაზიანება). ინფორმაცია, თუ როდის იწყებს სმენის პრობლემები პროგრესირებას ამ ეტაპისთვის უცნობია.

Unique-ის ინფორმაციით, შესაძლებელია დაფიქსირდეს მხედველობის პრობლემები. მათ შორის დაფიქსირებულია: განუვითარებელი ვიზუალური აღქმა; სიელმე; შორსმხედველობა ან ახლომხედველობა; ასტიგმატიზმი, რაც მხედველობის რაღაც დონეზე დაქვეითებასა და გაზუნდოვნებას იწვევს; ნისტაგმი (თვალების უნებლიე მოძრაობა); მხედველობის ნერვის დამბლა ორივე თვალის მოძრაობის კოორდინაციის სირთულეებით და იმის რისკით, რომ ეს გამოიწვევს მხედველობის პერიოდულ დარღვევებს; და კორტიკალური მხედველობის დარღვევა, რაც იწვევს თვალის გაყოლების სირთულეს. DDX3X სინდრომის ამჟამინდელ ყველაზე დიდ კვლევაში მხედველობის პრობლემები სამიდან ერთ გოგონაში არის დაფიქსირებული

## კვება

ოჯახებს სხვადასხვა კვებით პრობლემებთან მოუწიათ გამკლავება. მათ შორის:

- სუსტი, არაეფექტური წოვა და ნელი კვება ჩვილებში.
- ღეჭვისა და ყლაპვის სირთულეები.
- მწვავე რეფლუქსი და ეოზინოფილური ეზოფაგიტი, საყლაპავის ანთეზა.
- დანა-ჩანგლის გამოყენების სირთულეები, სხეულის ორივე მხარის კოორდინირებული მოძრაობის პრობლემების გამო.
- კუჭ-ნაწლავში საკვების ნელა გადაადგილება.
- მედიკამენტებისადმი რეზისტენტული ყაზოზობა.

## ქოთანზე ჯდომის მიჩვევა

„როდესაც პატარა იყო, ხშირად ჰქონდა საშარდე გზების ინფექციები, რადგან უჭირდა ქოთანზე ჯდომის მიჩვევა და სულ სველი იყო.“

„8 წლის ასაკიდან მიეჩვია დღისით ქოთანზე ჯდომას. ჯერჯერობით კიდევ ცვდილობთ ღამე სიმშრალის შენარჩუნებას და ვაპირებთ დესმოპრესინის ცდას (წამალი, რომელიც ამცირებს შარდის რაოდენობას).“ 11წ.

## ძილი

ძილის პრობლემები ხშირად გვხვდება, განსაკუთრებით ზავვის სიცოცხლის პირველ ორ წელს.

„1 წლამდე მას სამ საათზე მეტი არასოდეს უძინია გადაბმულად. ასაკის მატებასთან ერთად, დამოუკიდებლად დაძინება უჭირდა და მუდმივად საჭიროებდა დამშვიდებას. დაბადებიდან მოყოლებული, ყოველ ღამე იღვიძებდა — ხან ვახერხებდით მის კვლავ დაძინებას, ხან — ვერა. ამჟამად შეუძლია დამოუკიდებლად დაძინება, თუმცა კვლავ პერიოდულად იღვიძებს.“-11 წლის

## კონცენტრაციის პრობლემები და ჰიპერაქტიურობა

„სენსორული ინფორმაციის გადამუშავების სირთულე ზეგავლენას ახდენს მისი ყურადღებისა და კონცენტრაციის უნარზე“-11 წლის

„პატარაობისას ჰიპერაქტიური იყო და კონცენტრაცია ძალიან მცირე დროით შეეძლო, ახლა გაცილებით მშვიდია, თუმცა კონცენტრაცია ისევ მხოლოდ მცირე დროით შეუძლია.“

-16 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](mailto:info@rarechromo.org) | [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

## შეუერთდით Unique-ს ინფორმაციული მხარდაჭერის მისაღებად.

Unique არის საექველმოქმედო ორგანიზაცია სახელმწიფო დახმარების გარეშე, რომელიც არსებობს სრულიად დონაციებზე. თუ შეგიძლიათ გააკეთეთ დონაცია ჩვენი ვებ-გვერდიდან [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგეხმაროთ!

**DDX3X Support UK** არის საინფორმაციო და მხარდაჭერი ჯგუფი, რომელიც აერთიანებს DDX3X პაციენტებსა და მათ ოჯახის წევრებს  
<https://ddx3xsupportuk.co.uk>

**DDX3X Foundation and registry (US based)**  
<http://ddx3x.org> **DDX3X**

**Facebook page**  
[www.facebook.com/groups/geneddx3x](http://www.facebook.com/groups/geneddx3x)

**DDX3X UK Facebook page**  
<https://www.facebook.com/groups/DDX3X>

Unique-ს მოხსენიებული აქვს გარე წყაროები და ვებ გვერდები, რათა დაეხმაროს ოჯახებს მოიძიონ ინფორმაცია და მხარდაჭერა. აღნიშნული არ ნიშნავს, რომ ჩვენ ვეთანხმებით ან ვაგაფაჩნია რაიმე ვალდებულება აღნიშნული ინფორმაციის მიმართ.

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიცისტთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილებების შესახებ ძალიან სწრაფად განვითარებადი დარგია. მიუხედავად იმისა, რომ აღნიშნულ გზამკვლევაში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს, ზოგიერთი რამ შეიძლება შეიცვალოს მოგვიანებით. Unique მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევეებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ ალის გრანამმა (კლინიკური გენეტიკოსი, ჩრდილო-აღმოსავლეთის თემსის კლინიკური სერვისის ცენტრი) და დოქტორ ჟანე ჰარსტმა (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, დიდი ორმონდის ქუჩის ბავშვთა აპოსპიტალი, ლონდონი, გაერთიანებული სამეფო), ხოლო მისი მომზადება მოხდა Unique-ის მიერ. გზამკვლევის განახლება აწარმოა დოქტორ ლარა მენზისმა (კლინიკური გენეტიკოსი) და დოქტორ ჟანე ჰარსტმა (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, დიდი ორმონდის ქუჩის ბავშვთა აპოსპიტალი, ლონდონი, გაერთიანებული სამეფო), 2020.

2016 Version 1 (PM),

2020 Version 2 (AP)

ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ქეთევან კანკავა, ნიკოლოზ პაპიაშვილი, მარიამ ჭანია, ელენე მელიქიძე, მეგი ლარგულიანი, ანასტასია სუხიაშვილი, ემერტ. ემერტ. პროფ. ელენე აზხანიძე.

## საავტორო უფლებები © Unique 2020

იმეათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერთა ჯგუფი რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში,

საექველმოქმედო ნომერი 1110661  
კომპანიის ნომერი 5460413