

რატომ მოხდა ეს?

სავარაუდოდ, თქვენ გოგონას ოთხი X ქრომოსომა მიღებული აქვს დედისგან, ხოლო ერთი - მამისგან. როდესაც დედის კვერცხუჯრედი ფორმირდება, ქრომოსომის წყვილი ერთმანეთს შორდება, რათა თითოეულ შვილს უჯრედს გადასცეს თითო X ქრომოსომა. როდესაც უჯრედის გაყოფის პროცესში ხდება შეცდომა, შეიძლება ორი X ქრომოსომა დარჩეს ერთ-ერთ შვილს უჯრედში. თუკი იგივე შეცდომა განმეორდება უჯრედის შემდეგი გაყოფის პროცესში, მიღებულ კვერცხუჯრედს ექნება ოთხი X ქრომოსომა. შემდგომში, როდესაც არსებული კვერცხუჯრედი განაყოფიერდება ერთი X-ქრომოსომის მატარებელი სპერმატოზოიდით, განაყოფიერებული კვერცხუჯრედიდან განვითარდება პენტა X ახალშობილი ხუთი X ქრომოსომით.

პენტა X მქონე გოგონას ყველა მშობელი სვამს შეკითხვას: „რატომ მე?“ სინამდვილეში, ეს შემთხვევითი მოვლენაა. თქვენ ვერაფერს გააკეთებდით ისეთს, რაც ორულობამდე ან ორსულობის დროს გამოიწვევდა X პენტასომიას, ანდა მოახდენდა ამგვარი მოვლენის განვითარების პრევენციას.

შეიძლება ისევ განმეორდეს?

X პენტასომია უკიდურესად იშვიათია. როგორც წესი, მშობლების ქრომოსომული ანალიზი აჩვენებს, რომ ორივე მათგანს ქრომოსომების ნორმალური შემადგენლობა აქვს. ასეთ შემთხვევაში ალბათობა იმისა, რომ მომდევნო გოგოს ჰქონდეს პენტა X, არის ისეთივე რაც პოპულაციის ნებისმიერი სხვა ადამიანისთვის. იშვიათად აღმოჩნდება, რომ დედას, რომელსაც აქამდე არანაირი ჩივილი არ ჰქონია, ზოგიერთ უჯრედში ზედმეტი X ქრომოსომა აქვს. ასეთ დროს ალბათობა იმისა, რომ მომდევნო გოგონას ჰქონდეს იგივე ქრომოსომული დარღვევა მომატებულია. გამომდინარე იქიდან, რომ თითოეული ოჯახი უნიკალურია, ყველა პენტა X გოგონას მშობელს უნდა ჩაუტარდეს ქრომოსომების კვლევა და შედეგები გენეტიკოსთან ან კონსულტანტ გენეტიკოსთან განიხილოს.

ტეტრა X და პენტა X ერთი და იგივეა?

არა. გოგონებს ტეტრა X-ით აქვთ ოთხი X ქრომოსომა, ხოლო პენტა X-ით კი - ხუთი. თუმცა, ტეტრა X უფრო ხშირია და გამომდინარე იქიდან, რომ ამ ორ დაავადებას ბევრი საერთო აქვს, ოჯახებს შეუძლიათ ერთმანეთისგან ბევრი რამ ისწავლონ

როგორია პროგნოზი?

თქვენი გოგონას პროგნოზს ყველაზე უკეთ პედიატრი განსაზღვრავს, რომელიც შეამოწმებს მისი ჯანმრთელობის მდგომარეობას დაზარალებიდან რამდენიმე კვირის ან თვის ვადაზე.

საინფორმაციო მხარდაჭერა



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Road West, Oxted,
Surrey RH89EE, UK Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org www.rarechromo.org

ტეტრასომიის და პენტასომიის მხარდაჭერა ჯგუფი
www.pentasomy.com

Unique-მა შეიძლება მოიხსენიოს სხვა ორგანიზაციების მიერ გამოქვეყნებული ინფორმაცია და ვებ-გვერდები, რათა დაეხმაროს ოჯახებს სათანადო ინფორმაციის მიღებაში. აღნიშნული არ ნიშნავს, რომ ჩვენ ვეთანხმებით მათ მიერ გამოქვეყნებულ ინფორმაციას ანდა გავაყენებთ რაიმე ვალდებულება მათ მიმართ.

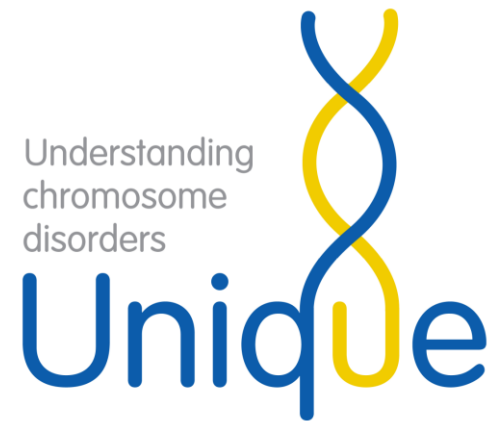
Unique დაგეხმარებათ დამატებითი ინფორმაციის მოძიებაში. ჩვენ შეგვიძლია ვუპასუხოთ ინდივიდუალურ შეკითხვებს და გაგვაჩნია უფრო დეტალური გზამკვლევი X პენტასომიის შესახებ.

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლეს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. აღნიშნულ გზამკვლევში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს და ამოწერილია სრული ტექსტიდან, რომელიც შეადგენს დოქტორ რაულ რომანმა (პედიატრიული ენდოკრინოლოგი, ანტეპრენალური დიაგნოსტიკის კონსულტანტი და Uniques-ის მთავარი სამედიცინო მრჩეველი), 2004

ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყეშელაშვილი, ექ. მარიკა სულაშვილი, მარიამ ტყეშელაშვილი (თსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ე. აბუიანიძე.

საავტორო უფლებები © Unique 2004/1

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



პენტასომია X

rarechromo.org



რა არის X პენტასომია?

X პენტასომია (პენტა X) არის მალთან იშვიათი ქრომოსომული მდგომარეობა, რომლის დროს გოგონებს აქვთ სამი ზედმეტი X ქრომოსომა, საერთო ჯამში კი - ხუთი X ქრომოსომა. მიუხედავად იმისა, რომ გოგონები პენტა X-ით გარკვეულწილად ჰგვანან ერთმანეთს, ზედმეტი X ქრომოსომების ეფექტი შესაძლოა მალთან განსხვავდებოდეს. ზოგიერთ გოგონაში ეს ეფექტები ძნელად შესამჩნევია, ხოლო სხვა შემთხვევებში მნიშვნელოვან ზეგავლენას ახდენს პაციენტის ცხოვრებასა და მის ოჯახზე.

როგორ ხდება პენტა X-ის დიაგნოზირება?

ხდება სისხლის ნიმუშის აღება. სისხლის ნიმუშიდან უჯრედები გამოიყოფა და მათი დამუშავება ხდება ისე, რომ შესაძლებელი იყოს ქრომოსომების დათვალიერება მაღალი რეზოლუციის მიკროსკოპით. ზედმეტი ქრომოსომები კარგად ჩანს მიკროსკოპის საშუალებით.

რამდენად ხშირია პენტა X?

სამედიცინო მკვლევარების ვარაუდით, პენტა X შეიძლება ჰქონდეს 85,000 გოგონაში ერთს. თუმცა, სინამდვილეში, მისი ზუსტი სიხშირე უცნობია, რადგან არსებობენ გოგონები და ქალები პენტასომიით, რომელთაც არც კი იციან, რომ აქვთ აღნიშნული მდგომარეობა. Unique-ში გაწევრიანებულია 11 ოჯახი, ხოლო მრავალი სხვა ოჯახი შეგიძლიათ მოიძიოთ ონლაინ მხარდამჭერთა ჯგუფში შემდეგ ვებ-გვერდზე: www.pentasomy.com. 2000 წლიდან მოყოლებული, ეს ჯგუფი უდიდესი აქტიურობით და მხარდაჭერით გამოირჩევა

საერთო მახასიათებლები

ეს ნიშნები განსაკუთრებით ხშირად გვხვდება პენტა X მქონე გოგონებში. შესაძლოა, ყველა გოგონას არ ჰქონდეს ჩამოთვლილიდან ყველა ან უმეტესი ნიშანი, თუმცა უმრავლესობას რამოდენიმე ნიშანი მაინც ექნება:

- ნელი ზრდა ახალშობილობის და ბავშვობის პერიოდში
- ფიზიკური განვითარების შეფერხება
- დაგვიანებული მეტყველება
- დასწავლის სირთულეები
- მომატებული მგრძნობელობა ემოციური, სოციალური თუ ქცევითი სტრესის მიმართ

განვითარება

ჯერჯერობით არ ჩატარებულა სისტემური კვლევა პენტა X-ის მქონე გოგონების დიდ ჯგუფზე. აქედან გამომდინარე, წარმოდგენილი ინფორმაცია ეყრდნობა Unique-ის გამოცდილებას და სამედიცინო ლიტერატურაში არსებული ერთეული გოგონების აღწერილობას.

■ ზრდა

სავარაუდოდ, დაბადებისას თქვენი გოგონა პატარა იქნება, თუმცა პროპორციული. ასევე, შესაძლოა მას ჰქონდეს წონის მატების პრობლემა სიცოცხლის პირველ თვეებში. თუმცა, იმ შემთხვევაში თუ მისი წონის ნამატი სტაბილურია, მას არ დასჭირდება კალორიების დამატება.

■ ჯდომა და სიარული

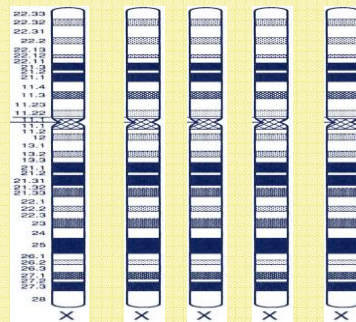
მრავალი ბავშვი (თუმცა არა ყველა) უჩვეულოდ დუნე და ჩუმაია. ზოგიერთ გოგონას შესაძლოა ჰქონდეს ჰიპერმოზილური ან ჰაკეტილი სახსრები. აღნიშნული ხელს უშლის მოძრაობას, რის გამოც ისინი გვიან იწყებენ ჯდომას და სიარულს, თუმცა საბოლოოდ ყველა იწყებს სიარულს.

■ დასწავლა

პენტა X-ის მქონე გოგონებს შესაძლოა ჰქონდეთ დასწავლის სირთულეები. მრავალი მათგანი სწავლას ჩვეულებრივ სკოლაში იწყებს, თუმცა, მოგვიანებით, მათი მოთხოვნილებები შეიძლება უფრო კარგად დაკმაყოფილდეს სპეციალურ სკოლებში.

■ მეტყველება

როგორც წესი, მეტყველება დაგვიანებულია, თუმცა გოგონები კარგად ამყარებენ კომუნიკაციას სხვა საშუალებებით, როგორიცაა სახის მიმიკა და ხმოვანი ბგერები. მას შემდეგ, რაც ბავშვი დაიწყებს პირველი სიტყვების წარმოქმას, შესაძლოა შესამჩნევად გაზდეს არტიკულაციის დარღვევა, რაზეც დადებითად მოქმედებს მეტყველების თერაპია.



ტიპიური კარიოტიპი არის 49,XXXXX. ზოგიერთ გოგონას შეიძლება ჰქონდეს 48,XXXX და 49,XXXXX ქრომოსომების შემცველი უჯრედები.



ცხრა თვის

გარეკანის სურათზე არის პენტა X მქონე 3 წლის გოგონა

სამედიცინო მდგომარეობები

■ **გულის პრობლემები** საკმაოდ ხშირია, და თქვენს გოგონას ამ მხრივ საფუძვლიანად გამოიკვლევენ. გულის პრობლემების უმეტესობა უმნიშვნელოა და დროთა განმავლობაში თავისით გაივლის. თუმცა, იშვიათად, შეიძლება აღინიშნოს გულის უფრო რთული მდგომარეობები, რაც საჭიროებს ოპერაციულ ჩრევას.

■ **სახსრები** ხშირად ჰაკეტილი, ტკაცუნა, ჰიპერმოზილური ან ამოვარდნილი სახსრები. შესაძლოა თქვენს გოგონას სიარულის დასაწყებად კოჭის ძვლის საყრდენი დასჭირდეს. ზოგიერთ ახალშობილს ესაჭიროება ბარბაყის ძვლის სტაბილიზაცია. მოძრაობის დიაპაზონს მნიშვნელოვნად აუზოგბესებს ვარჯიში, ცურვა, ფიზიოთერაპია და მასაჟი, რაც ასევე ამცირებს ყველა სახის დისკომფორტს.

■ **თირკმელი და საშარდე მილი** სავარაუდოდ, თქვენ გოგონას ჩაუტარდება თირკმელების ექსკოპია, რათა შემოწმდეს თუ რამდენად კარგად ფუნქციონირებს თირკმლები და საშარდე მილი.

■ **ინფექციები** შესაძლოა, ზოგიერთი პენტა X გოგონა განსაკუთრებულად მგრძნობიარე იყოს ინფექციებისადმი, და ამავდროულად უფრო მეტი დრო დასჭირდეს გამოსაჯანმრთელებლად.

■ **კბილები** ხშირად, სარბევ და მუდმივი კბილები გვიან ამოდის და მინანქარი განუვლია. გოგონები უნდა იმყოფებოდნენ სათანადო სტომატოლოგიური მეთვალყურეობის ქვეშ და მშობლების სურვილის შემთხვევაში ფტორირება ჩაუტარდეთ.

■ **ყაზობა** რიგ შემთხვევაში, ადგილი აქვს ყაზობას. საკმაოდ ეფექტურია ისეთი მარტივი ქმედებების განხორციელება, როგორიცაა წყლის სმის წახალისება და საკვები ბოჭკოს მაღალი რაოდენობის შემცველი საკვების მიცემა.

■ **სქესობრივი მომწიფება** შესაძლოა, გოგონებს დაგვიანებული სქესობრივი მომწიფება ჰქონდეთ, რასაც თან ახლდეს მწირი ან არარსებული მენსტრუალური ციკლი.