

რგოლური ქრომოსომები

რგოლური ქრომოსომის მქონე ადამიანების საერთო მახასიათებლებს წარმოადგენს:

- ზრდის შეფერხება და ტანდაბლობა
- განსხვავებული სიმძიმის დასწავლის სირთულეები
- ძალიან პატარა ზომის თავი (მიკროცეფალია)
- სახის უცნაური ნაკვთები, მსუბუქი, ან უფრო თვალსაჩინო
- კანის შეფერილობის დარღვევები, როგორცაა ზოლიანი პიგმენტაცია

რატომ მოხდა ეს?

რგოლური ქრომოსომების უმეტესობა (99%) სპორადული, ანუ მოულოდნელად ვლინდება. ასეთი ცვლილების ზუსტი გამომწვევი მიზეზი არაა ცნობილი. ამგვარ მოვლენას ადგილი აქვს უჯრედის გაყოფისას სპერმატოზოიდის ან კვერცხუჯრედის ფორმირების დროს. ასეთი შემთხვევები არც თუ ისე იშვიათია და შეიძლება განვითარდეს ნებისმიერი წარმომავლობის ინდივიდში. რგოლური ქრომოსომების წარმოქმნა ზუნებრივად სხვა სახეობის ორგანიზმებშიც ხდება. აღსანიშნავია, რომ ის არ არის განპირობებული ცხოვრების წესით ან პირობებით.

რიგ შემთხვევებში რგოლური ქრომოსომა შეიძლება მემკვიდრულად მშობლისაგან იყოს მიღებული. ეს შეიძლება მოხდეს როდესაც მშობელს აქვს რგოლური მე-18 ქრომოსომა თავისი ორგანიზმის ყველა უჯრედში, ან როდესაც უჯრედების გარკვეული ნაწილი შეიცავს რგოლურ ქრომოსომას, დანარჩენი კი ნორმალური ქრომოსომების შემცველია. ასეთ მოვლენას მოზაიციზმი ეწოდება. შემთხვევათა უმეტესობაში (90%) რგოლური ქრომოსომა მემკვიდრულად დედისგან არის მიღებული, ვინაიდან ამგვარი ქრომოსომის მქონე მამაკაცების რეპროდუქციის უნარი დაქვეითებულია.

შეიძლება დაავადება ისევ განმეორდეს?

თუ ტესტირების შედეგად დადასტურდა, რომ მშობლებს აქვთ ნორმალური ქრომოსომები, მაშინ ალბათობა იმისა, რომ მათი შემდგომი შვილი იყოს დაავადებული არის ძალიან მცირე. თუმცა, თქვენივე სიმშვიდისთვის, შეიძლება ჩატარდეს პრენატალური დიაგნოზირება.



რგოლური ქრომოსომა 18

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

The Chromosome 18 Registry and Research Society,
7155 Oakridge Drive, San Antonio, TX 78229, USA
001 (210) 657-4968
www.chromosome18.org

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 გაგვაჩნია რაიმე ვალდებულება მათ მიმართ. Unique დაგეგმარებათ დამატებითი ინფორმაციის მოძიებაში. ჩვენ შეგვიძლია ვუპასუხოთ ინდივიდუალურ შეკითხვებს და გაგვაჩნია უფრო დეტალური გზამკვლევი მე-18 ქრომოსომის შესახებ. აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიცისტთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. აღნიშნულ გზამკვლევში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს და ამოწერილია სრული ტექსტიდან, რომელიც შეადგინა დოქტორ იანნინ კოდიმ, მე-18 ქრომოსომის რეგისტრის პრეზიდენტი, 2004, და პროფ. მაჯ ჰულტენმა, სამედიცინო გენეტიკის პროფესორი, ვაკვიკის უნივერსიტეტი, 2005. ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ქ. კანკავა, თსუ-ის სტუდენტი ნ. გეთიაშვილი, ემერიტ. პროფ. ე. აბუნიანიძე.

საავტორო უფლებები © Unique 2005

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

რგოლური 18



rarechromo.org

რა არის რგოლური 18?

რგოლური მე-18 ქრომოსომა არის იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობა, როდესაც მე-18 ქრომოსომას მიღებული აქვს რგოლის ფორმა.

ორგანიზმის თითოეულ უჯრედში გენეტიკური ინფორმაცია მოცემულია გენეტიკური მასალის - დნმ-ის სახით, რომელიც მჭიდროდაა დახვეული და ქმნის ჩხირისებურ სტრუქტურებს - ქრომოსომებს. ადამიანებს გააჩნიათ 46, ანუ 23 წყვილი ქრომოსომა. ქრომოსომები დანომრილია 1-დან 22-მდე და დალაგებულია მათი ზომის მიხედვით უდიდესიდან უმცირესისკენ. უკანასკნელი 23-ე წყვილი - სასქესო ქრომოსომებია, რომლებიც ქალებში ორი X ქრომოსომით არის წარმოდგენილი, ხოლო მამაკაცებში კი - X და Y ქრომოსომით. თითოეულ ქრომოსომას გააჩნია მოკლე მხარი (p) (ფრანგ. petit) და გრძელი მხარი (q), რომლებიც ერთმანეთისგან გაყოფილია შევიწროვებული უბნით - ცენტრომერით.

რგოლური მე-18 ქრომოსომის მქონე ადამიანებში ერთი მე-18 ქრომოსომა ნორმალურია, ხოლო მეორე წარმოქმნის რგოლს. რგოლური სტრუქტურის ფორმირების დროს ადგილი აქვს ქრომოსომის ორივე მხრის ტერმინალური უბნების მოწყვეტას და მხრების შეერთებას. მოწყვეტილი ფრაგმენტები იკარგება მათში არსებულ გენებთან ერთად.

ორგანიზმის განვითარება საათის სიზუსტით მუშაობს და გენების ზუსტი რაოდენობაა საჭირო ნორმალური ზრდისა და განვითარებისთვის. თუ რომელიმე გენეტიკური მასალა იკარგება ან ზედმეტია, დიდი ალბათობით, ეს ჯანმრთელობის გარკვეულ პრობლემებს გამოიწვევს.

განვითარება

■ ზრდა

როგორც წესი, ბავშვები სიმაღლეში ჩამორჩებიან და ზრდასრულები ტანდაბლები არიან. მკურნალობის გარეშე ზრდასრულთა საშუალო სიმაღლე არის 150სმ.

■ სწავლა

რგოლური მე-18 ქრომოსომის მქონე ადამიანების უმეტესობას განსხვავებული სიმძიმის დასწავლის სირთულეები აღენიშნებათ და შესაბამისი მხარდაჭერა სჭირდებათ. უმეტესობას აქვს დასწავლის ზომიერი სირთულეები, ზოგიერთს კი მძიმედ გამოხატული ფორმა. ინდივიდების მცირე ნაწილს სწავლის ისეთივე უნარი აქვს, როგორც ჯანმრთელ ადამიანებს.

■ მეტყველება

მეტყველება დაგვიანებულია, მაგრამ საბოლოოდ ბავშვების უმეტესობა მეტყველებას იწყებს და ზოგიერთი მათგანი თავისუფლად მეტყველებს. დამამძიმებელ ფაქტორებს მიეკუთვნება სმენის დაქვეითება (იხ. ქვემოთ), გამწვანებული არტიკულაცია მაღალი და გაპოზილი სასის გამო და დასწავლის სირთულეები. ბავშვებისთვის სასარგებლოა მეტყველების თერაპია, რაც ხელს უწყობს მეტყველებაში მონაწილე კუნთების განვითარებას და კოორდინაციას.

■ ჯდომა, მობრუნება...

როგორც წესი, ბავშვები გვიან იწყებენ ბრუნის გაკეთებას, ჯდომას და სიარულს. ჩვენი გამოცდილების მიხედვით ბავშვები საშუალოდ ჯდომას იწყებენ 7-18 თვის ასაკში, ხოლო სიარულს დაახლოებით 18 თვიდან 5 წლამდე ასაკში. ბევრ ბავშვს კუნთების დაქვეითებული ტონუსი აქვს. აღნიშნული უმჯობესდება ასაკთან და ვარჯიშთან ერთად, რაზეც დადებით გავლენას ახდენს რეგულარული ფიზიოთერაპია და ოკუპაციური თერაპია.

სამედიცინო პრობლემები

■ ინფექციები

ზოგიერთ ბავშვს აქვს ინფექციებისადმი მიდრეკილება, რაც შეიძლება საკმაოდ მძიმედ მიმდინარეობდეს. ზოგიერთ ბავშვს აქვს ანტისხეულების (IgA) დაბალი დონე. IgA უმნიშვნელოვანესია სხეულის ინფექციებისგან დაცვისთვის, რომელთა გამოწვევები ორგანიზმში იჭრება ცხვირის, თვალის, ფილტვების და ნაწლავების ლორწოვანის გარსის საშუალებით. IgA აღმოჩენილია დედის რძეშიც. ექიმი მოგცემთ შესაბამის რჩევებს ბავშვის ინფექციებისაგან დასაცავად.

■ გული

ვინაიდან 18x ნაწილის დაკარგვა შეიძლება დაკავშირებული იყოს გულის პრობლემებთან, შუილების არსებობის შემთხვევაში ყველა ბავშვს უნდა ჩაუტარდეს გულის სრულფასოვანი გამოკვლევა. ზოგიერთი გულის მანკი დროთა განმავლობაში თავისით გაივლის, ხოლო სხვების კორექცია ქირურგიული ჩარევით არის შესაძლებელი. როგორც წესი, ბავშვების მდგომარეობა ამგვარი ოპერაციების შემდეგ მნიშვნელოვნად უმჯობესდება.

■ სმენა

ზოგიერთ ბავშვს, რომელსაც დაკარგული აქვს 18x უბანი, შეიძლება ძალიან ვიწრო ან სრულად დახშული სასმენი მილი ჰქონდეს. გამოვლენის სიმძიმე განსხვავდება ინდივიდებს შორის და ზოგიერთ შემთხვევაში სასმენი მილები შეიძლება იყოს გაფართოებული და სწორი. ბავშვების უმეტესობას აღენიშნება სმენის დაქვეითება, რაც შეიძლება ქირურგიულად იმპლანტირებული (ძვალზე დამაგრებული) სასმენი აპარატით გამოსწორდეს.

■ ქუთუთოები და მხედველობა

ზოგიერთ ჩვილს არ შეუძლია თვალის ზედა ქუთუთოების ბოლომდე აწევა (ფტოზი). როგორც წესი, ეს დაბადებისთანავე ვლინდება და დაზიანებულია ორივე თვალი. თუ ფტოზი ხელს უშლის ბავშვის მხედველობას, ის შეიძლება ერთ ან ორეტაპიანი ქირურგიული ოპერაციით გამოსწორდეს.

■ სასა

პირის ღრუს სახურავი შეიძლება სრულად არ შეერთდეს და დარჩეს სასის ნაპრალი. ზოგიერთ ბავშვში სასა ინტაქტურია, მაგრამ ძალიან მაღალი და თალისებური. ორივე მდგომარეობა მოქმედებს კვების და საუბრის უნარებზე. თქვენ შემოგთავაზებენ კვების პროცესში დახმარებას სპეციალური მოწყობილობის გამოყენებით, რის შედეგადაც ბავშვი უკეთ შეძლებს კვებას. როგორც წესი, გაპოზილი სასის აღდგენა ქირურგიულად ხდება ერთი წლის ასაკამდე.

■ გენიტალიები

ზოგჯერ, ჩვილი ბიჭები იბადებიან გენიტალიების მცირე ანომალიებით, მაგალითად ჰიპოსპადიით. საჭიროების შემთხვევაში, ოპერაციის შედეგად შესაძლებელია შარდვის მიმართულების გაუმჯობესება.

■ ფეხები და ხელები

ზოგჯერ ჩვილს ხელები და ფეხები უცნაური ფორმის აქვს, თუმცა, ხშირად ამას არა აქვს გავლენა ხელის ფუნქციონირებაზე. ქირურგიული ჩრევით შესაძლებელია ფეხის ფორმის გამოსწორება, რაც ხელს შეუწყობს სიარულს.

რგოლური 18-ის სპეციფიკური მახასიათებლები

დაავადების სიმპტომები განსხვავდება ინდივიდთა შორის და ნაწილობრივ დამოკიდებულია იმაზე, თუ ქრომოსომის თითოეული მხრიდან გენეტიკური მასალის რა რაოდენობაა დაკარგული.

ხშირი გამოვლინებები იმ ინდივიდებში, რომლებსაც დაკარგული აქვთ მე-18 ქრომოსომის გრძელი მხრის დაბოლოება (18q-):

- ძალიან ვიწრო ან დახშული სასმენი მილები
- გულის სტრუქტურული ანომალიები
- მაღალი თალისებური ან გაპოზილი სასა
- უცნაური ფეხები და ხელები
- ბიჭებში სასქესო ორგანოების ანომალიები, მაგ. ჰიპოსპადია, როდესაც შარდსადენის ხვრელი არ იხსნება ასოს თავთან

ხშირი გამოვლინებები იმ ინდივიდებში, რომლებსაც დაკარგული აქვთ მე-18 ქრომოსომის მოკლე მხრის დაბოლოება (18p-):

- ფტოზი (დაშვებული ზედა ქუთუთოები)
- ჰოლოპროზენცეფალია - განვითარების მანკი, რომელიც ვითარდება თავის ტვინის და სახის ფორმირების დროს. ტვინი არ იზრდება წინა მიმართულებით და არ იყოფა ორ ნახევარსფეროდ, როგორც ეს ნორმალურად უნდა მომხდარიყო. გამოვლინების სიმძიმე განსხვავებულია; ყველაზე იოლი ფორმის დროს შეერთებულია თავის ტვინის რამდენიმე სტრუქტურა, ხოლო ყველაზე რთული ფორმის დროს აღნიშნება ერთი მთლიანი ტვინის მასა ორი ნახევარსფეროს ნაცვლად. დაავადებულთა უმეტესობა ამ ორ უკიდურესობას შორისაა. ასევე შეიძლება გამოვლინდეს სახის სიმეტრიის დარღვევა: ყველაზე მსუბუქი გამოვლინება ერთი წინა კბილი, ხოლო მძიმე კი - ერთი თვალი.