რატომ მოხდა ეს?

რგოლური ქრომოსომების უმრავლესობა (99%) შემთხვევითია. მათი წარმოქმნის რეალური მიზეზი არ არის ცნობილი და სპერმატოზოიდის ან კვერცხუჯრედის ფორმირების პროცესში უჯრედის გაყოფის დროს მომხდარ შეცდომად უნდა მივიჩნიოთ, რაც არ არის იშვიათი მოვლენა. ამ დარღვევის მქონე ბავშვი შეიძლება იყოს მსოფლიოს ნებისმიერი ქვეყნის და ნებისმიერი სოციალური ფენის წარმომადგენელი. ამგვარი ცვლილებები ბუნებრივად გვხვდება მცენარეებსა და ცხოველებში, ამიტომ არ გვაქვს მიზეზი ვიფიქროთ, რომ რგოლური ქრომოსომის წარმოქმნა თქვენი ცხოვრების წესით ან სხვა რამით იყოს განპირობებული.

ძალიან იშვიათად, რგოლურ ქრომოსომას შვილს მშობელი გადასცემს. უმეტეს შემთხვევაში, შვილი რგოლურ ქრომოსომას დედისგან იღებს, ვინაიდან მამაკაცებში რგოლური ქრომოსომის არსებობა უნაყოფობასთანაა დაკავშირებული. თუმცა ცნობილია მამისგან მიღებული რგოლური 22-ე ქრომოსომის ერთი შემთხვევა.

შეიძლება დაავადება ისევ განმეორდეს?

თუ ტესტები აჩვენებს, რომ მშობლების ქრომოსომები ნორმალურია, მომდევნო შვილთან დაავადების განმეორების რისკი დაბალია. ყველა შემთხვევაში, მეტად სარწმუნოობისთვის, შეგიძლიათ ექიმთან განიხილოთ პრენატალური დიაგნოზის შესაძლებლობა.

რგოლური 22-ე ქრომოსომის გადაცემა ძალიან იშვიათია. მხოლოდ ოთხი ასეთი შემთხვევაა ცნობილი. ერთ-ერთ ოჯახში უსიმპტომო მამამ რგოლური ქრომოსომა გადასცა ქალიშვილს, რომელსაც აღენიშნებოდა სწავლის უნარის მსუბუქი დარღვევა. მან კი რგოლური ქრომოსომა გადასცა ტყუპ შვილებს, რომლებსაც, მათი ბაბუის მსგავსად, სიმპტომები არ გამოუვლინდათ.

რამდენად ხშირია რგოლური 22-ე ქრომოსომა?

კვლევით პუბლიკაციებსა და ინტერნეტში აღწერილია 100-ზე მეტი ადამიანის შემთხვევა, რომელთაც აქვთ რგოლური 22-ე ქრომოსომა, მაგრამ საერთო რიცხვი, დიდი ალბათობით, ბევრად მეტია. ამის მიუხედავად, რგოლური 22-ე ქრომოსომა იმდენად იშვიათია, რომ ექიმებისა და პედიატრების უმეტესობას არასდროს შეხვედრიათ ამ დარღვევის მქონე ბავშვი. *Unique* იცნობს მრავალ ოჯახს, რომლის წევრებსაც რგოლური 22-ე ქრომოსომა აქვთ და დღესათვის ჰყავთ ამ დარღვევის მქონე 60-ზე მეტი წევრი. სურვილის შემთხვევაში ჩვენი ორგანიზაციის წევრ ოჯახებს შეუძლიათ ერთმანეთს დაუკავშირდნენ.

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**

Email support group
https://groups.yahoo.com/neo/group/ring22/info

Chromosome 22 Central-ში თქვენ იპოვით ინფორმაციას რგოლური 22-ე ქრომოსომის შესახებ. **www.c22c.org**

მეტი ინფორმაციისთვის შეგიძლიათ იხილოთ სხვა ჩამოთვლილი საიტები, მაგრამ ეს არ ნიშნავს, რომ *Unique* ადასტურებს მათშინაარსს. *Unique* დაგეხმარებათ მეტი ინფორმაციის მიღებაში, როცა მზად იქნებით. ჩვენ შეგვიძლია ვუპასუხოთ ინდივიდუალურ კითხვებს და ასევე, გვაქვს მეტი ინფორმაცია რგოლური 22-ე ქრომოსომის შესახებ.

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 და სამედიცინო შინაარსი დამოწმებულია ექიმი აარონ ჯეფრისის, ფსიქიატრიის ინსტიტუტი, ლონდონი 2005 და პროფესორი მაი ჰულტენის, სამედიცინო გენეტიკის პროფესორი, უორვიკის უნივერსიტეტი, დიდი ბრიტანეთი 2004 წ მიერ.

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, სარალიძე ქრისტინე, ვაჭარაძე მარიამი, ელენე ჯეჯელავა, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, მეგი ლარცულიანი, ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე. (2024)

საავტორო უფლებები © Unique 2006

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

Understanding Chromosome & Gene Disorders

რგოლური 22-ე ქრომოსომა

rarechromo.org

რა არის რგოლური 22-ე ქრომოსომა?

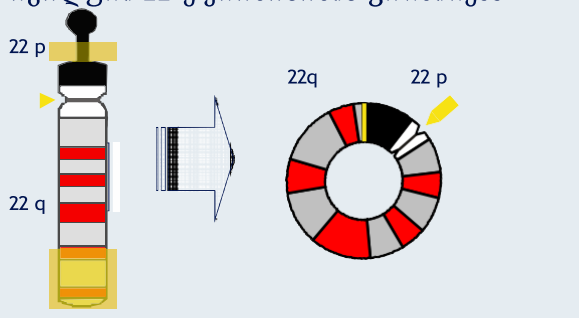
რგოლური 22-ე ქრომოსომა არის იშვიათი გენეტიკური დაავადება, რომლის დროსაც 22-ე ქრომოსომა ჩვეული ჩხირისებრი სტრუქტურის მაგივრად რგოლის ფორმას იღებს. რგოლური 22-ე ქრომოსომის მქონე ადამიანები ძირითადად ჯანმრთელი არიან და ჩვეულებრივად გამოიყურებიან, მაგრამ აღნიშნებათ განვითარების და მეტყველების შეფერხება.

რა არის ქრომოსომა?

მთელი ჩვენი გენეტიკური ინფორმაცია უჯრედებში შენახულია დნმ-ის მოლეკულებში, რომლებიც დახვეულია და ქმნის 46 ჩხირისებრ სტრუქტურას, სახელად ქრომოსომებს. მთლიანობაში ქრომოსომებში გვხვდება დაახლოებით 20,000-25,000 გენი. სულ გვაქვს 23 წყვილი ქრომოსომა. წყვილიდან ერთ ქრომოსომას ვიღებთ დედისგან კვერცხუჯრედით, მეორეს კი - მამისგან სპერმატოზოიდით. პირველი 22 წყვილი ზომის მიხედვით დანომრილია 1-დან 22-მდე, შესაბამისად, 22-ე ქრომოსომა თითქმის ყველაზე მცირე ზომისაა. ბოლო წყვილი კი სასქესო ქრომოსომებია. ქალებში ძირითადად გვხვდება ორი X ქრომოსომა (XX), მამაკაცებში კი - ერთი X და ერთი Y ქრომოსომა (XY). თითოეულ ქრომოსომას აქვს მოკლე (p) მხარი და გრძელი (q) მხარი.

რა ხდება რგოლური ქრომოსომის ფორმირებისას?

რგოლური ქრომოსომის წარმოქმნისას ქრომოსომის ორივე მხარს ფრაგმენტები წყდება და „წებოვანი“ დარჩენილი ბოლოები ერთმანეთს ემაგრება. მოტეხილი ფრაგმენტები კი იკარგება მათში შემავალ გენებთან ერთად. 22-ე ქრომოსომას აქვს ძალიან მცირე ზომის მოკლე მხარი, რომელიც არ შეიცავს განვითარებისთვის აუცილებელ გენებს, ამიტომ მნიშვნელოვანია მხოლოდ გრძელი მხარი. 22-ე ქრომოსომის გრძელი მხრის ბოლოსთან ახლოს მდებარეობს გენი, სახელად *SHANK3*, რომლის დაკარგვის დროსაც სიმპტომები ემსგავსება 22q13 დელეციების სიმპტომებს ფელან-მაკდერმიდის სინდრომის მქონე ადამიანებში. ყველა შემთხვევაში, ბავშვის სხვა გენები და პიროვნული თვისებები, გარემო და მისთვის შეთავაზებული შესაძლებლობები დიდ გავლენას ახდენს მის მომავალ განვითარებაზე, საჭიროებებსა და მიღწევებზე.



განვითარება

ჯდომა, მოძრაობა, სიარული

ბავშვები მოძრაობასთან დაკავშირებულ ეტაპებს დაგვიანებით იწყებენ. როგორც წესი, 24 თვის ასაკში უკვე შეუძლიათ დამოუკიდებლად ჯდომა, ცოცვას 7-დან 36 თვის დიაპაზონში იწყებენ, ხოლო სიარულს კი საშუალოდ 3 წლიდან (13 თვიდან 8 წლამდე). ბევრს აქვს მნიშვნელოვნად გამოხატული დუნე კუნთები (ჰიპოტონია), რაც განვითარების შეფერხებას განაპირობებს. რეკომენდებულია ფიზიოთერაპია. მიუხედავად იმისა, რომ ბავშვები მოძრაობას გვიან იწყებენ, ბევრი მათგანი დაძლევს ამ შეფერხებას და მომავალში განვითარებული ბალანსის პრობლემებსაც. ზოგიერთს კარგად გამოსდის სიარული, ცურვა და ველოსიპედის ტარებაც კი.

მეტყველება

მეტყველების უნარი გვიან ვითარდება. პირველი სიტყვების წარმოთქმას საშუალოდ 3 წლიდან იწყებენ, თუმცა პირველი სიტყვების წარმოთქმის დრო და მეტყველების საბოლოო დონე ინდივიდუალურად ცვალებადია. ზოგიერთ ბავშვს შეუძლია მარტივი დიალოგის გაბმა, სხვებს - ცალკეული სიტყვების გამოყენება, ზოგიერთს კი სულაც არ შეუძლია ლაპარაკი. მნიშვნელოვანია კომუნიკაციის ისეთი მეთოდები, როგორებიცაა მიმიკა, ჟესტები, ვოკალიზაცია და ნახატები.

დასწავლა

ბავშვების ძალიან მცირე ნაწილს სწავლა არ უჭირს, თუმცა უმეტესობას სჭირდება დახმარება. მხოლოდ ქრომოსომების მიხედვით ვერ მოვახდენთ პროგნოზს, თუ რამდენად გაუჭირდება ბავშვს სწავლა, მაგრამ განვითარებაზე დაკვირვებით შეგვიძლია უფრო ცხადი სურათი მივიღოთ.

ქცევა

ბავშვობის ადრეულ ასაკში ხშირია აუტისტური სპექტრის დარღვევები და შეიძლება სწორედ ეს იყოს ის სიმპტომი, რომელიც დიაგნოზამდე მიგიყვანთ. ზოგიერთი ბავშვი ასევე ჰიპერაქტიურია და ყურადღება მარტივად ეფანტება. ასეთ ბავშვებს შეიძლება დაუდგინდეთ ყურადღების დეფიციტის და ჰიპერაქტივობის სინდრომი. *Unique*-ის გამოცდილებით, ზოგიერთ წინასასკოლო ასაკის ბავშვს ახასიათებს გადაჭარბებული ფეთქებადობა. კომუნიკაციის გაუმჯობესებასთან ერთად, ზოგჯერ თერაპიისა და გამოწერილი მედიკამენტების დახმარებით, მათი ფეთქებადობის გამოვლინებები უფრო მარტივად მართვადი ხდება.

სხვა პრობლემები

კვება ადრეულ ბავშვობაში კვების პროცესი შეიძლება რთული იყოს, რადგან ბავშვი ნელა წოვს. რგოლური 22-ე ქრომოსომის მქონე ბავშვებში სამიდან ერთს აქვს რეფლუქსი. ეს არის წამოქაფების უკიდურესი ფორმა, რომლის დროსაც რძე და კუჭის სეკრეტი საჭმლის მომნელებელი მილით უკან ამოდის. ჩვილი ბავშვისთვის შეიძლება საკმარისი იყოს მისთვის მცირე ულუფების მიცემა, სწორ პოზიციაში დასმა, შემასქელებლების გამოყენება და ანტაციდური მედიკამენტები. ისეთი ჩვილებისთვის და ბავშვებისთვის, რომლებსაც მწვავე ან ხანგრძლივი რეფლუქსი აქვთ, შეიძლება განვიხილოთ ქირურგიული ჩარევა.

ძილის პრობლემები ძილის პრობლემები მოსალოდნელია, რადგან ეს საკმაოდ ხშირია. ძილის დარღვევის ეფექტური მართვა შეიძლება საკმარისი იყოს იმისთვის, რომ მშობლებმა დასვენება შეძლონ, მაგრამ წარმატებლობის შემთხვევაში ოჯახები ხშირად მიმართავენ სპეციალურ ძილის კლინიკებს და იყენებენ გამოწერილ მედიკამენტებს.

რგოლური 22-ე ქრომოსომის მქონე ბავშვები ძირითადად ჯანმრთელი არიან. ქვემოთ ჩამოთვლილი პრობლემები ბავშვების მხოლოდ მცირე რიცხვს ეხება.

ზედა სასუნთქი გზების ინფექციები ბავშვებში მოსალოდნელზე ოდნავ მეტადაა გავრცელებული. შუა ყურის ინფექციები განსაკუთრებით ხშირია, და შეიძლება გახდეს სავენტილაციო მილის დაფის აპკში განმეორებითი შეყვანის მიზეზი. სასუნთქი გზის ინფექციები და ხმაურიანი სუნთქვა ხშირია ადრეულ ბავშვობაში, მაგრამ ტიპურად 6-დან 8 წლის ასაკამდე ქრება, თუმცა ზოგიერთ ბავშვს ასთმა რჩება.

შეშუპებული ხელები და/ან ფეხები ხშირია, მაგრამ შემაწუხებელი ძირითადად არაა.

ბიჭების მცირე ნაწილს აქვს ოდნავ უჩვეულო **სასქესო ორგანოების მახასიათებლები,** როგორიცაა ჩამოუსვლელი სათესლე ჯირკვლები, ან საშარდე ხვრელი, რომელიც ასოს ქვედა ნაწილზეა განთავსებული (ჰიპოსპადია). ჩვეულებრივ, ეს შეიძლება გამოსწორდეს ერთ ან ორეტაპიანი ოპერაციით. ბავშვების მცირე ნაწილს აქვს ასევე შარდვის პრობლემა.

გულყრები ზოგიერთ ბავშვს უვითარდება გულყრა, მაგრამ ძირითადად შესაძებელია მათი კონტროლი ანტიეპილეფსიური წამლებით. გულყრა შეიძლება ნებისმიერ ასაკში დაეწყოს როგორც ბავშვს, ისე ზრდასრულს.

გულის ანომალიები აღმოაჩნდა რამდენიმე ბავშვს. თუ ისინი ბუნებრივად არ გამოსწორდება, ჩვეულებრივ, შესაძლებელია მათი კორექტირება ქირურგიულად.