

რატომ მოხდა ეს?

ტრისომია 8 მოზაიციზმი (T8M) არ არის გამოწვეული რომელიმე მშობლის მიზეზით და არც მისი პრევენციაა შესაძლებელი. ის ძირითადად გამოწვეულია განაყოფიერების შემდეგ, უჯრედების დაყოფის დროს მომხდარი შეცდომებით. ამ მხრივ, მე-8 ქრომოსომის მოზაიკური ტრისომია განსხვავდება დანარჩენი ქრომოსომის ტრისომიებისგან, როგორცაა მაგალითად, დაუნის სინდრომი (21 ტრისომია), რომელიც უმეტეს შემთხვევაში განპირობებულია კვერცხუჯრედის ჩამოყალიბების სისტემური დარღვევით და უფრო ხშირად ვლინდება ხანდაზმულ დედებში.

შეიძლება დაავადება განმეორდეს?

ტრისომია 8 მოზაიციზმის განვითარება თითქმის ყოველთვის ხდება სრულიად შემთხვევით. სამედიცინო ლიტერატურაში, ისევე როგორც Unique-თვის, არ არის ცნობილი ოჯახი, ერთზე მეტი მე-8 ქრომოსომის მოზაიკური ტრისომიის მქონე ბავშვით.

პრენატალური დიაგნოზი

ნებისმიერი ქრომოსომული დარღვევის მოზაიკური ფორმის პრენატალური დიაგნოსტიკა საკმაოდ რთულია. ის საჭიროებს სხვადასხვა ტესტების კომბინაციის გამოყენებას, ვინაიდან ნორმალური ქრომოსომული კომპლექტის და დამატებითი ქრომოსომის შემცველი უჯრედული ხაზის თანაფარდობა სხეულის სხვადასხვა ნაწილში განსხვავებულია. კერძოდ, თუ ქორიონული ხაოების კვლევისას (CVS) მიღებული შედეგით ვლინდება ტრისომია 8 მოზაიციზმი, ეს არ ნიშნავს, რომ ნაყოფს აუცილებლად აქვს აღნიშნული დარღვევა. ორსული ქალების დიდ ნაწილში, რომლებშიც მე-8 ქრომოსომის ტრისომიის მოზაიციზმი გამოვლინდა ქორიონის ხაოების კვლევით, დამატებით ქრომოსომას ვხვდებით მხოლოდ განვითარებად პლაცენტაში და არა თვითონ ნაყოფში, ზოგჯერ ამნიოცენტეზიც კი არ არის ტრისომია 8 მოზაიციზმის ზუსტი განმსაზღვრელი. ყველაზე ზუსტი დიაგნოზი მიიღება რამდენიმე ტესტის კომბინირებული გამოყენებით: ამნიოცენტეზი, მაღალი რეზოლუციის ულტრასონოგრაფია და ჭიპლარიდან აღებული სისხლის უჯრედების ნიმუშის კვლევა.

ერთ დედას ჰყავდა იდენტური (მონოზიგოტური) ტყუპები, ორივე მათგანს აღენიშნებოდა ტრისომია 8 მოზაიციზმი, თუმცა დამატებითი ქრომოსომის ეფექტი ორივე ნაყოფზე განსხვავებულად აისახა.

ოჯახები ამბობენ ...

“როდესაც ს. კარგადაა, ეს ნამდვილი ბედნიერებაა - მას აქვს ყველაზე გადამდები სიცილი და ღიმილი. მისმა არსებობამ, ჩვენ, მის მშობლებს, მოგვცა ძალა, გადაგვეფასებინა ჩვენი ცხოვრება და ჩვენდა გასაოცრად, ბევრად მეტის გაკეთება შევძელით მას შემდეგ, რაც ს. გვყავს” - 8 წლის.

“მისი მიღწევებით გამოწვეული სიამოვნება ფასდაუდებელია” - 14 წლის.

“ს. არის ყველაზე დიდი მხარდამჭერი და მანუგეშებელი, როდესაც ავად ხარ ან თავს ცუდად გრძნობ. მას აქვს არაჩვეულებრივი იუმორის გრძნობა და გამოსდის საოცარი რეპლიკები.” - 20 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

Unique დაგეხმარებათ მეტი ინფორმაციის მიღებაში, როცა მზად იქნებით. ჩვენ შეგვიძლია ვუპასუხოთ ინდივიდუალურ კითხვებს და ასევე, გამოვაქვეყნოთ სრული ბროშურა ტრისომია 8 მოზაიციზმის შედეგების შესახებ. აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლეს პირად სამედიცინო რჩევებს. ოჯახებმა უნდა გაითვინონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიცისტთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. მოწოდებული ინფორმაცია საუკეთესოდ ითვლება მისი გამოქვეყნების თარიღის გათვალისწინებით. გზამკვლევი დაიწერა ექიმი ჯილ კლიტონ-სმიტის, კლინიკური გენეტიკის კონსულტანტის (წმინდა მერის ჰოსპიტალი, მანჩესტერი, 2005 წ.) და Unique-ის მთავარი სამედიცინო მრჩეველის მიერ (2004 წ.). ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ე. კანკავა, მაკა ჭიპაშვილი, ანა მათეშვილი, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, მეგი ლარცულიანი, ემერიტ. პროფ. ე. აზიანიძე

საავტორო უფლებები © Unique 2004

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

ტრისომია 8 მოზაიციზმი

rarechromo.org



რა არის ტრისომია 8 მოზაიციზმი (T8M)?

ადამიანებს, სხეულის თითოეულ უჯრედში, როგორც წესი, აქვთ 46 ქრომოსომა. ეს ქრომოსომები წარმოადგენენ გენების ერთობლიობას, რომლებიც კარნახობენ სხეულს, თუ როგორ განვითარდეს და იმუშაოს.

ტრისომია 8 მოზაიციზმი გამოწვეულია, როგორც ქრომოსომების ნორმალური რაოდენობის, ასევე დამატებითი მე-8 ქრომოსომის შემცველი უჯრედების ერთობლივი არსებობით. გენეტიკოსს შეუძლია აგისნათ, უჯრედების რა რაოდენობა შეიცავს დამატებითი ქრომოსომას, თუმცა არ არსებობს აშკარა კავშირი მე-8 ქრომოსომის ტრისომიის შემცველ უჯრედების რაოდენობასა და მის ეფექტს შორის.

ტრისომია 8 მოზაიციზმს ახასიათებს გამოვლინების ფართო სპექტრი - ის შესაძლოა ვლინდებოდეს თითქმის უმნიშვნელო სიმპტომებით ან სახასიათო ფიზიკური ნიშნებითა და განვითარებაზე მოქმედი ეფექტებით. აღინიშნებოდა მკაფიოდ გამოხატული ფიზიკური მახასიათებლები, მათ შორის გავლენა იქონიოს განვითარებაზეც. ტრისომია 8 მოზაიციზმის ექსტრაორდინალური ვარიანტებია, თქვენი ბავშვის პიროვნულობით და სხვა გენების არსებობით ნიშნავს, რომ ის უნიკალურია.

ტრისომია 8 მოზაიციზმის მახასიათებლები ძალიან განსხვავებულია, ზოგიერთ ადამიანში ის საერთოდ არ ვლინდება, როგორც ფიზიკური, ისე განვითარების კუთხით. სხვები იბადებიან სხვადასხვა ფიზიკური მახასიათებლებით და განვითარების შეფერხების სხვადასხვა სპექტრით. აქ მოყვანილი "ტიპიური" ნიშნების ჩამონათვალი აუცილებლად იქნება ისეთი, რომელიც თქვენს შვილს არ აღნიშნება.

თქვენ შესაძლოა შენიშნოთ ზოგიერთი ეს ნიშანი:

- ღრმა, განივი ღარები ფეხისა და ხელის გულზე
- სახსრების მოძრაობის შეზღუდვა ან ჩაკეტვა
- თხელი სხეული, ვიწრო გულმკერდით, მხრებით და მენჯებით
- კარგად ფორმირებული, მსხლის ფორმის ცხვირი; გარკვეულწილად წინ წამოწეული ქვედა ტუჩი
- დიდი ყურები, სქელი გარეთა ნიჟარით

ბავშვების უმეტესობას დაბადებისას აქვთ ნორმალური სიგრძე და წონა.

რამდენად ხშირია ტრისომია 8 მოზაიციზმი?

დიაგნოსტირებულ ტრისომია 8 მოზაიციზმის მქონე ადამიანთა რიცხვი მცირეა, ყოველი 25,000-50,000 ბავშვიდან დაავადებულია მხოლოდ ერთი. რეალურად, შესაძლოა შემთხვევების რაოდენობა უფრო ხშირი იყოს, იმის გათვალისწინებით, რომ გამოხატული კლინიკური ნიშნების არარსებობისას პაციენტების გამოვლენა არ ხდება. არ არის ცნობილი, თუ რატომაა ტრისომია 8 მოზაიციზმი 3-5-ჯერ უფრო ხშირი ვაქვებში, ვიდრე გოგონებში. **Unique**-ში გაერთიანებულია 50 ოჯახი და კომუნიკაცია უფრო მეტ ოჯახთანა შესაძლებელი.

როგორ შეიძლება იმოქმედოს ტრისომია 8 მოზაიციზმმა ბავშვის განვითარებაზე?

■ მოტორული განვითარება

განვითარების მიღწევების სპექტრი ძალიან ფართოა, თუმცა ტიპურ ბავშვს ახასიათებს განვითარების ეტაპების დაყოფნა. მაგალითად, ჯდომას იწყებენ 8 თვის ასაკში, ხოლო სიარულს 18 თვიდან ორ წლამდე ასაკში.

■ დასწავლა

დიაპაზონი ფართოა, კონკრეტურ უნარებზე არავითარი უარყოფითი გავლენიდან დასწავლის სირთულეებამდე. რადგანაც დასწავლის პრობლემები შემამოფოთებელია, თქვენი ბავშვი დაწერს „თავის წიგნს“. მისი სწავლის შესაძლებლობები საკმაოდ აშკარა გახდება დაახლოებით პირველი სამი წლის განმავლობაში.

■ მეტყველება

ხშირად ამბობენ, რომ ბავშვებისთვის მე-8 ქრომოსომის ტრისომიის მოზაიციზმით, მეტყველება სუსტი წერტილია. ბავშვებს ხშირად აქვთ არტიკულაციის პრობლემა და მათი აღქმის უნარი ჩვეულებრივ წინ უსწრებს მეტყველების უნარს. მეტყველების თერაპიის დახმარებით, ახალგაზრდების უმეტესობას საკმაოდ დიდი პროგრესი აქვს უკვე მოზარდობაში.

როგორ ხდება ტრისომია 8 მოზაიციზმის აღმოჩენა?

ტრისომია 8 მოზაიციზმის აღმოჩენა ზოგჯერ ორსულობის დროს ხდება, როდესაც გამოკვლევა ტარდება სხვა, უფრო ხშირად გავრცელებული დაავადებების გამოვლენის მიზნით. მაგრამ უფრო ხშირად გლინდება დაბადების შემდეგ, როდესაც ექიმი ამჩნევს ბავშვის უჩვეულო მახასიათებლებს ან განვითარებას და გეგმავს ქრომოსომულ ანალიზს. ამან შესაძლოა აჩვენოს ტრისომია 8 მოზაიციზმის შემცველი უჯრედების განსხვავებული დონეები, რომლებიც უფრო ხშირად ვლინდება კანის, ვიდრე სისხლის ნიმუშებში.

სამედიცინო პრობლემები

- **სახსრების** მოძრაობა ან შეუძლებელია, ან შეზღუდული. თანაბრად ზიანდება, როგორც დიდი (როგორცაა თემის და მხრების სახსრები) ასევე მცირე სახსრები (როგორცაა მაჯის, ტერფისა და თითების). ზოგიერთი სახსარი არ არის სწორად ჩამოყალიბებული ან აღინიშნება ძვლების შერწყმა.
- ხშირია **გულის** პრობლემები, ამიტომ თქვენი ბავშვი უნდა იყოს კონტროლის ქვეშ. ხშირად, მხოლოდ მონიტორინგი არის სრულიად საკმარისი, რადგან გულის ბევრი პრობლემა თვითგანკურნებადია. თუმცა, ზოგიერთი შემთხვევა საჭიროებს მედიკამენტურ ან ქირურგიულ ჩარევას.
- **საშარდე სისტემისა და თირკმლის** პრობლემები ასევე ხშირია, ამიტომ თქვენს ბავშვს ჩვეულებრივ უნდა ჩაუტარდეს საშარდე სისტემის ულტრაბგერითი კვლევა.
- ზოგიერთ ბავშვს აქვს უჩვეულოდ ფორმირებული **ძვლები** ან საერთოდ არ აქვს ზოგიერთი ძვალი, მაგალითად კვირისტავის. ზოგიერთს შეიძლება ჰქონდეს დამატებითი ძვალი, როგორცაა ზედმეტი ნეკნების არსებობა. ამას უმეტესად გავლენა არ აქვს ორგანიზმზე, თუმცა სასურველია პედიატრმა ჩონჩხი ყურადღებით დაათვალიეროს. ზოგჯერ აღინიშნება **ხერხემლის წელის მალეების** შერწყმა ან არასრული ფორმირება.
- ზოგიერთ ბიჭს დაბადებისას შეიძლება ჰქონდეს ჩამოუსვლელი **სათესლე ჯირკვლები** სათესლე პარკში. ზოგჯერ შარდსაწვეთის ხვრელი სასქესო ასოს წვერის ნაცვლად შეიძლება იყოს ქვედა ნაწილში (**ჰიპოსპადია**). ორივე შემთხვევის გამოსწორება შესაძლებელია პირდაპირი ქირურგიული ჩარევით, ჩვეულებრივ სკოლის ასაკამდე.
- **თვალის პრობლემები** შეიძლება საკმაოდ ბევრ ბავშვს აღნიშნებოდეს დაბადებისას ან შემდგომ განვითარდეს. ზოგიერთი პრობლემა არ იწვევს მხედველობის დაქვეითებას, თუმცა ზოგმა მათგანმა, მაგალითად სიელემ (სტრაბიზმი) ან კატარაქტამ, შესაძლოა მხედველობაზე იქონიოს გავლენა. ამიტომ, თქვენს შვილს შესაძლოა დასჭირდეს მკურნალობა და მათ შორის, ქირურგიული ჩარევაც.
- ზრდის პროცესში, ხერხემალზე შეიძლება განვითარდეს გვერდითი ან გარეთა გამოზნექილობები, რომელიც ცნობილია **სქოლიოზის** ან **კიფოზის** სახელწოდებით. ზოგ შემთხვევაში სრულიად საკმარისია ვარჯიში და ფიზიოთერაპია, თუმცა ზოგიერთი ბავშვი საჭიროებს სპეციალური დამხმარე ტანსაცმლის და სავარძლის გამოყენებას.