

## როგორ მოხდა ეს?

როგორც წესი, UPD14 ჩასახვიდან მალევე ვითარდება, როდესაც მე-14 ქრომოსომის ტრისომიის (სამი მე-14 ქრომოსომა) მქონე განაყოფიერებული კვერცხუჯრედი ცდილობს გამოსწოროს შეცდომა.

ტრისომია ვითარდება, როდესაც კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის ქრომოსომები სათანადოდ ვერ სცილდებიან ერთმანეთს. ტრისომიისგან „თვის დაღწევის“ დროს ემბრიონმა შესაძლოა შეინარჩუნოს მე-14 ქრომოსომის ორი ასლი, რომელიც ერთი მშობლისგან აქვს მიღებული. ამგვარ პროცესს უნიპარენტული დისომია (UPD) ეწოდება.

ზოგიერთ UPD14 მქონე ადამიანს შესაძლოა ასევე ჰქონდეს მე-14 ქრომოსომის ტრისომია მის გარკვეულ უჯრედებში. აღნიშნული ნაწილობრივ ხსნის UPD-ის განსხვავებულ გავლენას.

UPD14-ის დროს ტრისომია შეიძლება განვითარდეს ქრომოსომების სპეციფიკური წყობის დროს, რომელიც რობერტსონული ტრანსლოკაცია (Rob) ეწოდება. 'Rob' დროს სხვა ქრომოსომის გრძელი მხარი (უხშირესად მე-13 ან 21-ე, ხოლო უფრო იშვიათად მე-15 ან 22-ე) მე-14 ქრომოსომის გრძელ მხარს ერწყმის, შედეგად კი ორივე ქრომოსომის მოკლე მხარი იკარგება. კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის ჩამოყალიბების დროს, შერწყმული ქრომოსომა მოქმედებს როგორც ერთიანი სტრუქტურა და ემბრიონში ტრისომიას იწვევს.

## შეიძლება ეს განმეორდეს?

UPD14 იშვიათია და ივსებს განმეორების ალბათობა ძალიან დაბალია, თუ ორივე მშობელს სტანდარტული ქრომოსომები აქვთ. რობერტსონული ტრანსლოკაციის მქონე მშობლისთვის რისკი განსხვავებულია და აღნიშნულთან დაკავშირებით უმჯობესია თქვენს გენეტიკოსს გაესაუბროთ. ზოგადად, მშობლის მიერ რობერტსონული ტრანსლოკაციის გადაცემით გამოწვეული UPD14-ის ალბათობა ძალიან დაბალია. უახლესი კვლევის მიხედვით (Moradkhani 2019) დადგინდა, რომ მემკვიდრულად მიღებული მე-14 ან მე-15 ქრომოსომის მომცველი რობერტსონული ტრანსლოკაციით გამოწვეული UPD-ის რისკი არის 0.06%.

## რამდენად ხშირია UPD 14?

UPD14 იშვიათია, თუმცა მკვლევრებს სჯერათ, რომ მრავალი შემთხვევა არაა გამოვლენილი. 2002 წელს იაპონელმა მეცნიერებმა შეაჯამეს აღნიშნული ქრომოსომული დარღვევის შესახებ არსებული ინფორმაცია და გამოვლინდა სამედიცინო ჟურნალებში აღწერილი 31 ადამიანი. 2020 წლისთვის 200-ზე მეტ ადამიანს აქვს დადასტურებული UPD14-ის დიაგნოზი.

## ოჯახები ამბობენ...

“T-მ ცხენზე ჯდომაც ისწავლა და პიანინოზეც უკრავს, მიუხედავად იმისა, რომ ეუბნებოდნენ ვერასდროს დაუკრავდა. მას მაღალი აკადემიური მოსწრება აქვს ზოგიერთ საგანში, მოიპოვა უნივერსიტეტში საცხოვრებელი სტიპენდია, ატარებს მანქანას, ესწრებოდა ნამარხების გათხრებს, მუშაობს მოხალისედ და საოცარი იუმორის გრძნობა აქვს.”

T-ს აქვს დედისეული UPD14.



Understanding Chromosome & Gene Disorders

**Rare Chromosome Disorder Support Group,**  
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

*UniqDe* არის საქველმოქმედო 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!

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისტთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილებების შესახებ ძალიან სწრაფად განვითარებადი დარგია. *UniqDe* მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი შეიქმნა *UniqDe* მიერ და რევიზია გაუკეთა დოქტორ რეიდ სატონმა, ასისტენტ პროფესორი, მოლეკულური და ადამიანის გენეტიკის დეპარტამენტი, ბეილორის მედიცინის კოლეჯი, და *UniqDe* მთავარი სამედიცინო მრჩეველის მიერ 2004. PM. V2 2014. v2.2 2020 (AP).

ქართული თარგმანი განხორციელებულია *UniqDe* მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ექიმი მარიკა სულაშვილი, მარიამ ბერიაშვილი (თსუ-ის სტუდენტი), ემრიტ. პროფ. ელენე აბზიანიძე. ვერსია 1.1 2016 (AP)

საავტორო უფლებები © *UniqDe* 2020



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# უნიპარენტული დისომია 14 (UPD14)

rarechromo.org

## რა არის უნიპარენტული დისომია 14?

უნიპარენტული დისომია - UPD არის უჩვეულო ქრომოსომული მდგომარეობა, რომელსაც მნიშვნელოვნად განსხვავებული გამოვლინება ახასიათებს. ჩვეულებრივ, ადამიანებს სხეულის უჯრედებში 23 წყვილი ქრომოსომა აქვთ. წყვილში შემავალ ერთ ქრომოსომას ადამიანი დედისგან იღებს, ხოლო მეორეს კი მამისგან. UPD-ის დროს ქრომოსომული წყვილის ორივე ასლი ერთი მშობლისგანაა მიღებული. იმის მაგივრად, რომ ბავშვთან გენეტიკური ინფორმაცია ორივე მშობლისგან თანაბრად იყოს წარმოდგენილი, იგი ერთი მშობლისგან საერთოდ ვერღულს გენეტიკურ ინფორმაციას, ხოლო მეორისგან კი გაორმაგებული მასალა აქვს მიღებული.

UPD14 ნიშნავს, რომ ორივე მე-14 ქრომოსომა მიღებულია ერთი მშობლისგან. UPD14-ის განსხვავებული ნიშნები დამოკიდებულია იმაზე, თუ რომელი მშობლისგან მიიღო ადამიანმა მე-14 ქრომოსომის ორი ასლი.

## დედისეული UPD14 m(UPD)14

### ორი დედისეული მე-14 ქრომოსომის მქონე ბავშვებისთვის დამახასიათებელი ნიშნები:

- ტანდაბლობა, საშვილოსნოსმიდა ზრდის შეფერხება
- პატარა ხელები და ფეხები, მაგრამ შედარებით დიდი თავი
- ფიზიკური განვითარების ეტაპების დაყოვნება
- ნორმალური გონებრივი უნარები ან მსუბუქი დასწავლის სირთულეები
- დაგვიანებული მეტყველება
- კვების სირთულეები ახალშობილობის პერიოდში
- მიდრეკილება ჭარბი წონისკენ ჩვილობის ასაკის შემდეგ
- ნაადრევი სქესობრივი მომწიფება
- სქოლიოზი (ხერხემლის გამრუდება)
- ქოლესტერინის მომატებული დონე
- ჰიპოტონია (კუნთების დაბალი ტონუსი) და უჩვეულოდ დრეკადი სახსრები



მე-14 ქრომოსომები ჩვეულებრივ უჯრედში



ორი დედისეული მე-14 ქრომოსომა დედისეული UPD14 დროს

## განვითარება

**ზოგადი განვითარება** ფიზიკური განვითარება დაგვიანებულია, თუმცა m(UPD)14-ის მქონე ბავშვები სრულად ეწევიან ზრდას. ჰიპოტონია (კუნთების დაბალი ტონუსი) საყურადღებო ადრეული ჩვილობის პერიოდში და ასაკის მატებასთან ერთად თავისთავად გაივლის.

m(UPD)14-ის მქონე ადამიანების უმრავლესობას შეუძლიათ ეწიონ დამოუკიდებელ ცხოვრებას, ჰყავთ პარტნიორი და მუშაობენ. თუმცა, p(UPD)14-ის მქონე ადამიანების უმეტესობას, სავარაუდოდ, ზრდასრულთა თავშესაფარში ცხოვრება დასჭირდებათ.

■ **ზრდა ტანდაბლობა** UPD14-ის ერთერთი მთავარი დამახასიათებელი ნიშანია. ზრდის შეფერხება ჯერ კიდევ დაბადებამდე იწყება და დაბადების შემდგომი ზრდის ტემპი ზრდის მრუდის ქვედა ზღვარს მიუყვება. ზრდის ჰორმონთი მკურნალობამ შესაძლოა გავლენა იქონიოს ზრდასრულთა საბოლოო სიმაღლეზე.

■ **დასწავლა** დასწავლის უნარები დამოკიდებულია იმაზე, თუ რომელი მშობლისგან აქვს ბავშვს მიღებული მე-14 ქრომოსომის ორივე ასლი. m(UPD)14-ის მქონე ბავშვებს აღენიშნებათ მხოლოდ მცირედ გამოხატული დასწავლის სირთულეები ან აქვთ ნორმალური გონებრივი განვითარება. p(UPD)14-ის მქონე ბავშვებს მეტი დახმარება სჭირდებათ, რადგან მათ დასწავლის საშუალო ან მძიმე სირთულეები აქვთ.

■ **მეტყველება** როგორც წესი, UPD14-ის მქონე ბავშვები გვიან იწყებენ საუბარს, თუმცა დროთა განმავლობაში m(UPD)14-ის მქონე ბავშვები სრულად დაეწევიან თანატოლებს.

## სამედიცინო ასპექტები

■ **ნაადრევი სქესობრივი მომწიფება** დედისეულ UPD-ზე მიუთითებს. როგორც წესი, სქესობრივი მომწიფება 7 წლის ასაკისთვის იწყება, თუმცა ზოგიერთთან აღნიშნული პროცესი უფრო ადრე იწყება. ჰორმონებით მკურნალობა, რომელიც მიმართულია საკვრეცხების ფუნქციის დასაბრუნებლად, აჩერებს სქესობრივ მომწიფებას, ხოლო მკურნალობის შეწყვეტის შემდეგ სქესობრივი განვითარება ჩვეულად გრძელდება.

■ **ჭარბწონიანობა** როგორც წესი, m(UPD)14-ის დროს წონაში მატება ბავშვობის შუა ასაკში იწყება. ცხიმოვანი ქსოვილის დაგროვება განსაკუთრებით მკერდისა და მუცლის არეს მოიცავს.

■ **რესპირატორული პრობლემები** განსაკუთრებით მძიმეა p(UPD)14-ის დროს, ბავშვების უმრავლესობას ესაჭიროება ტრაქეოსტომია (ტრაქეაში სპეციალური სასუნთქი მილის ჩადგმა), ხოლო ზოგიერთს კი მექანიკურ ვენტილაციას საჭიროებს.

■ **მოხილური სახსრები** განაპირობებს ფიზიკური განვითარების შეფერხებას m(UPD)14-ის დროს. გვიანი ბავშვობის პერიოდში ხშირია სახსრების დაჭიმულობა, ტრავმის დროს კი ხშირია ტკივილი და შესიება.

■ **სქოლიოზი** (ხერხემლის გამრუდება) ხშირია m(UPD)14-ის დროს.

## როგორ ხდება UPD14-ის დადგენა?

ორსულობის დროს პირველი ნიშანი შეიძლება იყოს ნაყოფის ზრდის შეფერხება. p(UPD)14-ის დროს ექსოკოპირი კვლევით შეიძლება გამოვლინდეს მუცლის კედლის თიაქრის და ვიწრო, ზარის ფორმის გულმკერდი. ხშირია ჭარბი ამნიონური სითხის არსებობა. ახალშობილობის პერიოდში m(UPD)14-ის ერთადერთი გამოვლინება შესაძლოა ჰიპოტონია და კვების სირთულეები იყოს. p(UPD)14 კი მეტად თვალსაჩინოა, რადგან იგი მძიმე რესპირატორულ დისტრესს იწვევს.

ქრომოსომული ანალიზით შესაძლოა ნორმალური კარიოტიპი (ქრომოსომული შემადგენლობა) ან რობერტსონულ ტრანსლოკაცია დადგინდეს (იხ. **როგორ მოხდა ეს?**). UPD-ის დასადგენად საჭიროა სპეციალური გენეტიკური ანალიზის ჩატარება.

## მამისეული UPD14 p(UPD)14

### ორი მამისეული მე-14 ქრომოსომის მქონე ბავშვებისთვის დამახასიათებელი ნიშნები:

- ჭარბი ამნიონური სითხე ორსულობის დროს
- მცირე წონა დაბადებისას
- მცირე ზომის გულმკერდი და ვიწრო ნეკნთა რკალი, რაც განვითარებულ ფილტვებს და სუნთქვის მძიმე პრობლემებს იწვევს
- მოკლე ხელები და ფეხები
- მუცლის კედლის თიაქარი. თვალსაჩინოა კუნთის ქედი, რომელიც მკერდის ძვლიდან ჰიპამდეა გადაჭიმული. თიაქრის განვითარების შემთხვევაში შესაძლოა საჭირო გახდეს ოპერაცია
- ომფალოცელე. დაბადებისას ნაწლავის მოზრდილი ნაწილი გარეთ გამოდის, ჰიპოპან ახლოს არსებული ხერხელის საშუალებით
- დასწავლის საშუალო ან მძიმე სირთულეები
- უჩვეულო სახის ნაკვთები, მათ შორის პატარა ყურები, გამოწეული ზედა ტუჩი, პატარა თვალები, თმისიანი შუბლი და მოკლე კისერი



მე-14 ქრომოსომები ჩვეულებრივ უჯრედში



ორი მამისეული მე-14 ქრომოსომა მამისეული UPD14 დროს