

## როგორ მოხდა ეს?

არსებობს უნიპარენტული დისომიის (UPD) განვითარების რამდენიმე გზა. ეს შესაძლებელია მოხდეს შემთხვევითი მოვლენის შედეგად კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის ჩამოყალიბების პროცესში, ანდა ჩასახვის შემდეგ (როდესაც კერცხუჯრედი განაყოფიერდება სპერმატოზოიდის მიერ).

### კვერცხუჯრედების და სპერმატოზოიდის ჩამოყალიბება

ჩვეულებრივ, კვერცხუჯრედი და სპერმატოზოიდი შეიცავს ყოველი ქრომოსომის თითო ასლს. ზოგიერთ შემთხვევაში შეიძლება წარმოიქმნას ისეთი კვერცხუჯრედი ან სპერმატოზოიდი, რომელსაც აკლია ქრომოსომა ან აქვს რომელიმე ქრომოსომის (ან მისი უბნის) ზედმეტი ასლი. ზედმეტი ქრომოსომის ასლი შეიძლება იყოს არსებული ქრომოსომის იდენტური, ანდა მისგან მცირედ განსხვავებულად, ვინაიდან ჩვენ თითოეული მშობლისგან მემკვიდრულად ვიღებთ მცირედით განსხვავებულ ქრომოსომებს. კვერცხუჯრედისა და სპერმატოზოიდის ჩამოყალიბების პროცესში ქრომოსომები წყვილებიან და ერთმანეთში გენეტიკურ მასალას ცვლიან. აქედან გამომდინარე, შვილული ქრომოსომა არ წარმოადგენს მშობლისეული ქრომოსომის ზუსტ ასლს, არამედ ორივე მშობლის ქრომოსომების კომბინაციას.

### ჩასახვა

UPD შეიძლება განსხვავებული გზით განვითარდეს.

**ტრისომიისგან „თავის დაღწევა“:** ზოგჯერ, ზედმეტი ქრომოსომის ასლის მქონე კვერცხუჯრედი ან სპერმატოზოიდი უერთდება ამავე ქრომოსომის ერთი ასლის მქონე კვერცხუჯრედს ან სპერმატოზოიდს, რის შედეგადაც ყალიბდება ზედმეტი ქრომოსომის მქონე ჩანასახი. თუ ერთი ქრომოსომა დაიკარგება, მაშინ აღდგება ქრომოსომების მოსალოდნელი რაოდენობა. UPD მოხდება იმ შემთხვევაში, თუ ორივე დარჩენილი ქრომოსომა ერთი მშობლის წარმოშობის იქნება.

**მონოსომიისგან „თავის დაღწევა“:** ზოგჯერ ნაკლოვანი ქრომოსომის მქონე კვერცხუჯრედი ან სპერმატოზოიდი უერთდება ერთი ქრომოსომის მქონე კვერცხუჯრედს ან სპერმატოზოიდს. თუ მოხდება არსებული ქრომოსომის გაორმაგება, მაშინ იდენტური ქრომოსომების წყვილი ერთი მშობლის წარმოშობის იქნება.

**კომპლემენტაცია:** ზოგჯერ, ზედმეტი ქრომოსომის ასლის მქონე კვერცხუჯრედი ან სპერმატოზოიდი უერთდება ნაკლოვანი ქრომოსომის მქონე კვერცხუჯრედს ან სპერმატოზოიდს. ასეთ დროს ორივე ქრომოსომა ერთი მშობლის წარმოშობის იქნება, თუმცა ისინი შეიძლება იდენტურები არ იყვნენ.

თუ UPD-ს ადგილი ექნება განვითარების პროცესის უფრო გვიან ეტაპზე, მაგალითად თუ ერთი მშობლის ქრომოსომა შეცდომით დუპლიცირდა და მეორე მშობლის ანალოგიური ქრომოსომა დაიკარგა ტრისომიისგან „თავის დაღწევის“ პროცესში, მაშინ ადგილი ექნება **მოზაიკურ UPD-ს**. ეს ნიშნავს, რომ სხეულის ყველა უჯრედში არ იქნება UPD.

**UPD ტესტირება** UPD-ის დადგენა ვერ ხდება ქრომოსომების მიკროსკოპის ქვეშ დათვლიერებით, რადგან ამ შემთხვევაში ქრომოსომების რიცხვი და სტრუქტურა შეუცვლელია. მშობლისეული წარმომავლობის დასადგენად გამოიყენება მოლეკულური ტესტირება, როგორცაა **მიკროსატელიტების** ანალიზი ან **SNP** (ერთეული ნუკლეოტიდის პოლიმორფიზმის) გენოტიპირება. აღნიშნული მეთოდები ეფუძნება იმ ფაქტს, რომ ყოველი ადამიანის ყოველი ქრომოსომა შეიცავს დნმ-ის მცირედ განსხვავებულ თანმიმდევრობას. ანალიზდება ყოველი ქრომოსომის გარკვეული მარკერები. ერთნაირი მარკერების არსებობა წყვილი ქრომოსომის გაყოლებაზე ადასტურებს იდენტური ქრომოსომების UPD-ის. თუ ქრომოსომის წყვილის გასწვრივ აღინიშნება განსხვავებული მარკერები, ეს მიუთითებს, რომ თითო ქრომოსომა თითო მშობლისგანაა მიღებული. იგივე მეთოდები გამოიყენება არაიდენტური ქრომოსომების UPD-ის დასადგენად, ანდა ნაწილობრივი UPD-ის დასადგენად, როდესაც ქრომოსომის მხოლოდ გარკვეულ მონაკვეთში აღინიშნება UPD. ქრომოსომის აქტივობის დასადგენად შეიძლება ასევე გამოიყენებულ იქნას სხვა მეთოდი (**მეთილირების** ანალიზი).

## 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](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)



**შეუერთდით Unique-ს ინფორმაციული მხარდაჭერის მისაღებად.** Unique 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!

UniqDe-ს მოხსენიებული აქვს გარე წყაროები და ვებ გვერდები, რათა დაეხმაროს ოჯახებს მოიძიონ ინფორმაცია და მხარდაჭერა. აღნიშნული არ ნიშნავს, რომ ჩვენ ვეთანხმებით ან გაგვაჩნია რაიმე ვალდებულება აღნიშნული ინფორმაციის მიმართ.

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიცისტთან 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 Unique (AP) მიერ და რევიზია გაუკეთა დოქტორ ტერესა ჰომფრემი, კონსულტანტი სამედიცინო გენეტიკოსი, წმ. გიორგის უნივერსიტეტი, ლონდონი, სამეფო ბრომპტონის ჰოსპიტალი, ჰარის ბირთრათის განყოფილება, სამეფო კოლეჯის ჰოსპიტალი, გაერთიანებული სამეფო.

ქართული თარგმანი განხორციელებულია UniqDe მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნლობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყეშელაშვილი, ექიმი მარია სულაშვილი, თინათინ ბუხრაშვილი (თსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ელენე აბუიანიძე. ვერსია 1.1 2016 (AP) **საავტორო უფლებები © UniqDe 2019**

იმავთი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერათა ჯგუფი: საქველმოქმედო ნომერი 1110661 რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში კომპანიის ნომერი 5460413



# უნიპარენტული დისომია (UPD)

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## რა არის ქრომოსომა?

ჩვენი ორგანიზმი შედგება სხვადასხვა სახის უჯრედებისაგან, რომელთა უმეტესობა შეიცავს ქრომოსომებს. ქრომოსომები შედგებიან დნმ-სგან და შეიცავენ გენებს. ისინი ძირითადად წარმოდგენილი არიან წყვილების სახით; როგორც წესი, ყოველ ქრომოსომათა წყვილი თითო ქრომოსომა თითო მშობლისგან არის მემკვიდრულად მიღებული. ყველა ქრომოსომის შემცველ ნორმალურ უჯრედს აქვს 23 წყვილი ქრომოსომა (სულ 46), გარდა კვერცხუჯრედისა და სპერმატოზოიდისა, რომელთაც ყველა ქრომოსომის ერთი ასლი აქვთ. ჩასახვისას (როდესაც სპერმატოზოიდი გაანაყოფიერებს კვერცხუჯრედს) ქრომოსომათა რიცხვი აღდგება და უტოლდება 46-ს.

ნორმაში ჩვენ 22 წყვილი ქრომოსომა გვაქვს (აუტოსომები), რომლებიც დანომრილია 1-დან 22-მდე ზომის შემცირების მიხედვით, და 2 სასქესო ქრომოსომა - X და Y, რომლებიც ბიოლოგიურ სქესთან ასოცირებულ მახასიათებლებს განსაზღვრავენ. როგორც წესი, მამაკაცებს აქვთ ერთი X და ერთი Y ქრომოსომა (XY), ხოლო ქალებს კი - ორი X ქრომოსომა (XX).

ქრომოსომების დანახვა შეუიარაღებელი თვალით შეუძლებელია, თუმცა უჯრედების სპეციალური დამუშავებისა და შედეგის შედეგად შესაძლებელია მათი მიკროსკოპის ქვეშ დანახვა. აღნიშნულ სურათზე წარმოდგენილია მამაკაცის ტიპური უჯრედის ქრომოსომები.



ქრომოსომის წყვილები 1-22, X და Y

## რა არის უნიპარენტული დისომია (UPD)?

UPD წარმოადგენს იშვიათ ქრომოსომულ მოვლენას, რომელიც ვითარდება მაშინ, როდესაც რომელიმე ქრომოსომის ორივე ასლი (ან ამ ქრომოსომის უბანი) მემკვიდრულად მიღებულია ერთი მშობლისგან, ხოლო მეორე მშობლისგან არცერთი ასლი არაა მიღებული.

როდესაც წყვილში არსებული ორივე ქრომოსომა (ან ქრომოსომის რომელიმე უბანი) მემკვიდრულად მიღებულია დედისგან, ეს ცნობილია როგორც დედისუპრადიკალი UPD (mUPD/UPDmat). როდესაც ორივე ასლი მემკვიდრულად მამისგანაა მიღებული, ეს ცნობილია როგორც მამისუპრადიკალი UPD (pUPD/UPDpat).

## როგორ გავლენა აქვს UPD-ს ჩემზე ან ჩემს შვილზე?

UPD-ს გავლენა მნიშვნელოვნად განსხვავდება. მას შესაძლოა არანაირი გავლენა არ ჰქონდეს ჯანმრთელობაზე ან პირიქით, სერიოზული დარღვევა გამოიწვიოს (რიგ შემთხვევებში UPD-მ შესაძლოა სპონტანური აბორტი გამოიწვიოს). სიმპტომები დამოკიდებულია იმაზე, თუ რომელ ქრომოსომას (ან ქრომოსომის უბანს) მოიცავს UPD. განსაკუთრებით იმ შემთხვევაში, თუ პროცესში ჩართულია იმპრინტირებული გენები ან რეცესიული გენის ვარიანტები.

### ■ UPD და იმპრინტირებული გენები

წყვილში შენავალი ყოველი ქრომოსომა შეიცავს ერთსა და იმავე გენებს (გარდა სასქესო ქრომოსომებისა). უმეტესი გენების ორივე ასლი არის აქტიურ მდგომარეობაში. ასეთ დროს არა აქვს მნიშვნელობა წყვილი გენის ორივე ასლი ერთი მშობლისგანაა მიღებული თუ სხვადასხვა მშობლისგან. თუმცა, ზოგიერთი გენი იმპრინტირებულია, რაც იმას ნიშნავს, რომ გენის მხოლოდ ერთი ასლი არის აქტიური და აქტივობა დამოკიდებულია იმაზე, თუ რომელი მშობლისგანაა ქრომოსომა მემკვიდრულად მიღებული.

იმპრინტირები ნორმალური პროცესია, რომელიც იწვევს ზოგიერთი გენის „გამორთვის“ მამისგან მემკვიდრულად მიღებულ ქრომოსომებზე (მამისეული იმპრინტირება) ან დედისგან მემკვიდრულად მიღებულ ქრომოსომებზე (დედისეული იმპრინტირება).

თუ UPD მოიცავს ქრომოსომას (ან ქრომოსომის უბანს), რომელიც შეიცავს იმპრინტირებულ გენებს, სიმპტომები დამოკიდებული იქნება ქრომოსომის მშობლისეულ წარმომავლობაზე. მაგალითად, მამისგან მემკვიდრულად მიღებული ორი ქრომოსომის ასლის არსებობა, რომლებიც შეიცავენ იმპრინტირებულ გენებს, ნიშნავს,

რომ ორივე გენის ასლი იქნება გამორთული. როდესაც ადამიანს არა აქვს რომელიმე მნიშვნელოვანი გენის აქტიური ასლი, ამან შესაძლოა გავლენა იქონიოს ჯანმრთელობასა და განვითარებაზე. თუ ქრომოსომის (ან ქრომოსომის უბნის) ორივე ასლი, რომლებიც შეიცავენ მამისეულად იმპრინტირებულ გენებს, მემკვიდრულად მიღებულია დედისგან, მაშინ ორივე ასლი იქნება აქტიური და ამანაც შესაძლოა გამოიწვიოს სიმპტომები, ვინაიდან გენის შესაბამისი აქტივობა მნიშვნელოვანია ჯანმრთელობისა და განვითარების ნორმალური პროცესის განსახორციელებლად.

### ■ UPD და რეცესიული გენის ვარიანტები

■ UPD-მ შესაძლოა გავლენა იქონიოს ჯანმრთელობასა და განვითარებაზე, თუ UPD-ს მქონე ქრომოსომის (ან ქრომოსომის უბნის) ორივე ასლი ატარებს პათოგენურ (დაავადების გამომწვევი) ვარიანტების შემცველ გენებს.

■ ზოგიერთი გენის პათოგენურ ვარიანტს გააჩნია მემკვიდრეობის დომინანტური ტიპი, რაც ნიშნავს, რომ ვარიანტის ერთი ასლის არსებობა გამოიწვევს სიმპტომებს.

სხვა გენის ვარიანტებს გააჩნიათ მემკვიდრეობის რეცესიული ტიპი, რაც ნიშნავს, რომ სიმპტომების განვითარებისათვის გენის ორივე ასლი უნდა იყოს პათოგენური.

ჩვენ ყველა ვატარებთ რეცესიული გენის ვარიანტებს, თუმცა რადგან მხოლოდ ერთი გენია დაზიანებული, დაავადება ჩვენში არ ვლინდება. აღნიშნული ვარიანტები შესაძლოა მემკვიდრულად გადაეცეს ბავშვს, რომელსაც ასევე არ ექნება სიმპტომები, გარდა იმ შემთხვევისა, თუ მისი გენის ორივე ასლი იქნება დაზიანებული.

როგორც წესი, რეცესიული დაავადებები ვითარდება მაშინ, როდესაც ორივე მშობელი ერთი და იმავე გენის რეცესიული ვარიანტის მატარებელია და ამ ვარიანტს ბავშვს გადასცემენ. თუმცა, რეცესიული გენით გამოწვეული დაავადება შეიძლება ასევე განვითარდეს მაშინ, როდესაც პათოგენური ვარიანტის მქონე გენის ორივე ასლი მიღებულია ერთი მშობლისგან UPD-ის შედეგად. სიმპტომები დამოკიდებული იქნება იმაზე, თუ რომელი გენი ან გენები იქნებიან ჩართული ამ პროცესში.

## რატომ მოხდა ეს?

UPD ბუნებრივად ხდება და იგი არ არის გამოწვეული მშობლის ცხოვრების წესით ან ორსულობამდე, ორსულობის დროს ან ორსულობის შემდეგ მათ მიერ განხორციელებული რაიმე ქმედებით.

ჩასახვისას მშობელი შვილს ყოველი ქრომოსომის თითო ასლს გადასცემს. შემდგომ, თითოეული ქრომოსომა განიცდის გორმაგებას უჯრედში, რომლიდანაც მოხდება ბავშვის ფორმირება და განვითარება. ამგვარი ბიოლოგიური პროცესი არაა სრულყოფილი და შესაძლოა დიდი ჰქონდეს იშვიათ შემთხვევით შეცდომებს, რაც განაპირობებს ქრომოსომების (ან ქრომოსომის ნაწილების) მოულოდნელ განაწილებას, რაც იწვევს UPD-ს.

იშვიათად, UPD შეიძლება მოხდეს, თუ მშობელი ატარებს ქრომოსომულ ტრანსლოკაციას (როდესაც ორი ხვადასხვა ქრომოსომის ნაწილი ერთიანდება და წარმოდგენილია ერთი ქრომოსომის სახით). ასევე მიიჩნევენ, რომ UPD შესაძლოა დაკავშირებული იყოს დედის ასაკთან.

## რამდენად ხშირია UPD?

UPD-ის სიხშირე არის დაახლოებით 1:2000 (Nakka 2019). UPD-ის სიხშირე იმაზე მეტია, ვიდრე აქამდე ეგონათ, რადგან სულ უფრო მეტი ადამიანი იტარებს მოლეკულურ-გენეტიკურ ტესტირებას. ასე რომ UPD შემთხვევითად მრავალ ჯანმრთელ ადამიანში აღმოჩენილი.