

რა იწვევს XYY-ს?

XYY შესაძლოა განვითარდეს იმ შემთხვევაში, თუ კვერცხუჯრედი განაყოფიერდება ისეთი სპერმატოზოიდით, რომელიც შეიცავს დამატებით Y ქრომოსომას. სპერმატოზოიდი ჩამოყალიბებისას რამდენჯერმე იყოფა და ახლადწარმოქმნილ უჯრედებში ქრომოსომები თანაბრად ნაწილდება.

ზოგჯერ, უჯრედები თანაბრად არ იყოფა და ქრომოსომებიც არასწორად ნაწილდება. ეს სრულიად შემთხვევითი პროცესია და არ უკავშირდება მშობლების ასაკის მატებას. არ არის ცნობილი შემთხვევა, როდესაც მშობლის რაიმე ქცევა ორსულობამდე ან ორსულობის დროს გამოიწვევდა ზედმეტი Y ქრომოსომის არსებობას.

სქესობრივი მომწიფება და შვილოსნობის უნარი

XYY ვაჟებში სქესობრივი მომწიფების პერიოდი ნორმალურად მიმდინარეობს. თანამედროვე მტკიცებულებების თანახმად, XYY მამაკაცები შედიან ურთიერთობაში, ქმნიან ოჯახებს და ჰყავთ შვილები იმავე ასაკში, როგორც XY მამაკაცებს.

ინფორმირება

გადაწყვეტილება, თუ როდის მივაწოდოთ ვაჟს ინფორმაცია დამატებითი ქრომოსომის არსებობის შესახებ პიროვნულია, მაგრამ როცა იგი მოზარდობის ასაკს აღწევს მას სრული უფლება აქვს იცოდეს ამის შესახებ. ოჯახების უმეტესობა შვილებს ინფორმაციას ადრეული მოზარდობის პერიოდში აწვდიან. სათანადო დროს, შეიძლება სასარგებლო აღმოჩნდეს მხარდაჭერი ჯგუფების ან ექსპერტი გენეტიკოსის დახმარება. უმჯობესია, სხვა სპეციალისტის წარმომადგენლებს, რომლებიც ზრუნავენ თქვენ შვილზე, ინფორმაცია საქიროების შემთხვევაში მიაწოდოთ.

ოჯახები ამბობენ...

- ...კეთილი გიგანტი.
- ...მეგობრული, კომუნისკაბელური და კეთილშობილი.
- ...საოცარი მეხსიერება საკუთარი გატაცებებისთვის.
- ...საინტერესო გონება, გარკვეულწილად უჩვეულო.
- ...თითქოს 15 წლის განმავლობაში მოზარდთან ცხოვრობ.
- ...როდესაც მითხრეს, მე განადგურებული ვიყავი.
- ...ოჯახის ძალიან მნიშვნელოვანი წევრია, მოსწონს სიყვარულის გაცემა და მიღება.

საინფორმაციო მხარდაჭერა



Understanding Chromosome & Gene Disorders



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

AXYS

PO Box 872, Pine, CO 80470-0872 USA

info@genetic.org | www.genetic.org

www.facebook.com/groups/AXYS.XYY

Facebook groups

XYY Chromosome Disorder

www.facebook.com/groups/31905218415

47XYY syndrome support group

www.facebook.com/groups/1406286052987882

UniqDe-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.

როდესაც თქვენ მზად იქნებით დამატებითი ინფორმაციისთვის, "UniqDe" დაგეხმარებათ. ჩვენ შეგვიძლია ვუპასუხოთ კერძო, ცალკეულ მოთხოვნებს, გამოვაქვეყნოთ სრული XYY-ს ბროშურა და სასწავლო დღის ანგარიში. ჩვენ ასევე ვაქვეყნებთ ბროშურებს ბავშვებისათვის და მშობლებისათვის, აცნობონ თუ არა შვილებს, ოჯახის წევრებს თუ სხვა ადამიანებს.

არსებული გენეტიკური მდგომარეობის შესახებ 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. მიუხედავად იმისა, რომ აღნიშნულ გზამკვლევში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს, დამოწმებულია დოქტორ მარი ლინდენის, პედიატრის დეპარტამენტი, ებრაული ეროვნული სამედიცინო და კვლევის ცენტრი, დენვერი, კოლორადო, აშშ და "UniqDe"-ის მთავარი სამედიცინო მრჩევლის მიერ 2004, ვერსია 1.1 (AP).

ქართული თარგმანი განხორციელებულია UniqDe მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ასისტ. პროფ. ექ. მარიამ ჭიპაშვილი (თბილისის სახელმწიფო უნივერსიტეტი), ასოც. პროფ. ქეთევან კანკავა, თსუ-ის სტუდენტი სოფო გედენიძე, ემერიტ. პროფ. ელენე აზიანიძე.

საავტორო უფლებები © UniqDe 2020

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

ცხოვრება XYY-თან ერთად



rarechromo.org

რა არის XYY?

XYY არის გენეტიკური ვარიაცია, რომლის დროსაც ვაჟებს და მამაკაცებს აქვთ დამატებითი Y ქრომოსომა. ჩვენი სხეულის უჯრედების უმეტესობა, ჩვეულებრივ, შეიცავს 46 ქრომოსომას, XYY მქონე ვაჟებს და მამაკაცებს (ასევე ცნობილი როგორც 47,XYY) აქვთ დამატებითი Y ქრომოსომა. XYY-ის მქონე ადამიანების დაახლოებით 90%-ს დამატებითი Y ქრომოსომა აქვს სხეულის ყველა უჯრედში, ხოლო დაახლოებით 10%-ს აქვს როგორც XY-ის, ასევე XYY-ის შემცველი უჯრედები (ამ მოვლენას XYY მოზაიციზმი ეწოდება).

რა არის ქრომოსომა?

ქრომოსომები შედგება დნმ-ის გრძელი მონაკვეთებისაგან, რომელიც აკოდირებს ჩვენს გენებს. გენები შეიცავენ ინსტრუქციებს, რომელიც მიუთითებს ორგანიზმს, თუ როგორ უნდა გაიზარდოს, განვითარდეს და იფუნქციოს. ტიპურ უჯრედს აქვს 46 ქრომოსომა, აქედან 22 წყვილი "ავტოსომური" ქრომოსომებია (1-დან 22-მდე) და ორი "სასქესო" ქრომოსომა; გოგონებს, როგორც წესი, აქვთ ორი X, ხოლო ვაჟებს - ერთი X და ერთი Y ქრომოსომა.

როგორ ხდება XYY-ის გამოვლენა?

XYY-ის მქონე ვაჟების უმრავლესობას არ აქვს დადგენილი დიაგნოზი. ისინი ისე ცხოვრობენ, რომ არ იციან დამატებითი Y ქრომოსომის არსებობის შესახებ. XYY შეიძლება გამოვლინდეს სრულიად შემთხვევით, სხვა მიზეზით ჩატარებული პრენატალური დიაგნოზირების დროს, როდესაც ამნიონური სითხის ქრომოსომული კვლევით ვლინდება დამატებითი Y ქრომოსომის არსებობა. ბავშვობაში ჩატარებული გენეტიკური კვლევით დიაგნოზი დადგენილი აქვს ვაჟების მხოლოდ მცირე ნაწილს.

როგორია XYY-ის ძირითადი გამოვლინებები? ვაჟების და მამაკაცების უმრავლესობას:

- არა აქვს უჩვეულო გარეგნობა, თუმცა ისინი ხშირად მაღლები არიან
- არ აღნიშნება დამახასიათებელი სამედიცინო პრობლემები ან დაავადებები
- აქვს ნორმალური ინტელექტი. საშუალო IQ 100-ზე მაღალია, თუმცა ზოგიერთ ვაჟს სწავლისას შეიძლება დამატებითი დახმარება დასჭირდეს
- არ აღნიშნება სასქესო ორგანოების განვითარების ან სქესობრივი მომწიფების პრობლემები
- შესაძლებელია ჰქონდეს ქცევითი პრობლემები, ჰიპერაქტიურობის ჩათვლით
- მეტად მგრძობიარეა სტრესის მიმართ

სწავლა

როგორც წესი, ბიჭები აღწევენ ინტელექტუალური განვითარების ნორმალურ დონეს. 60 ვაჟზე ჩატარებული კვლევის მიხედვით, ინტელექტის საშუალო კოეფიციენტი შეადგენდა 105-ს, რომლის დიაპაზონი 65-დან 129-მდე მერყეობდა; ორსულობის დროს ჩატარებულმა ბოლოდროინდელმა კვლევამ დიაგნოზირებულ ვაჟებზე აჩვენა IQ-ს დიაპაზონი, რომელიც მერყეობდა 100-დან 147-მდე. და-ძმებთან შედარებით, XYY-ს მქონე ვაჟების უმრავლესობაში აღინიშნება IQ-ს უმნიშვნელო დაქვეითება, თუმცა არ განსხვავდება ოჯახის წევრებს შორის არსებული მოსალოდნელი ბუნებრივი ვარიაციისგან.

სიმაღლე

ვაჟები შეიძლება გამორჩეულად მაღლები იყვნენ. დაბადებისას აღნიშნებათ საშუალო სიგრძე, თუმცა ზრდის აქსელერაცია იწყება ორი წლის ასაკიდან და სქესობრივი მომწიფების პერიოდისთვის XYY-ის მქონე ვაჟი, თანატოლებთან შედარებით, დაახლოებით რვა სანტიმეტრით (სამი ინჩით) არის მაღალი. საშუალოდ, ზრდასრული ადამიანის საბოლოო სიმაღლე 188 სანტიმეტრია (6'2"), ზოგიერთის კი ბევრად უფრო მაღალი.

ტანამაღლობა ხშირია, თუმცა ზოგიერთი ბიჭი ასეთი მაღალია.



რამდენად ხშირია XYY?

დადგენილია, რომ 1000 ვაჟში ერთს აქვს დამატებითი Y ქრომოსომა. უმრავლესობამ არ იცის, ზედმეტი ქრომოსომის არსებობის შესახებ.

გასათვალისწინებელი ასპექტები

ყველა ბავშვი თავს კარგად გრძნობს უსაფრთხო, მოსიყვარულე, მასტიმულირებელ გარემოში, სადაც მათი მოთხოვნილებები გათვალისწინებულია და უზრუნველყოფილია ნებისმიერ პროფესიონალურ დახმარებით. ეს განსაკუთრებით მნიშვნელოვანია XYY-ის მქონე ვაჟებისთვის, რომელთაც სახლის ამგვარი გარემო შეიძლება დაეხმაროს დააკომპენსიროს ნებისმიერი უმწიფრობა და სისუსტეები, რომელსაც შეიძლება ჰქონდეს ადგილი.

- **მეტყველება** XYY-ის მქონე ვაჟების უმეტესობა საუბარს ჩვეულებრივ, ასაკის შესაბამისად იწყებს, თუმცა სხვა ბიჭებთან შედარებით, დაგვიანებული მეტყველება ორჯერ უფრო ხშირად გვხვდება. ოჯახური გარემო ხელს უწყობს კომუნიკაციას. მეტყველების ადრეული თერაპიებით, მრავალ ვაჟს გაუმჯობესება აღინიშნება სკოლაში წასვლამდე და უმრავლეს შემთხვევაში კი - მოზარდობის პერიოდში.
- **ტანტრუმები** ზოგიერთ ვაჟს აქვს მიდრეკილება ტანტრუმებისკენ, რომელიც ვლინდება მიიმედ და ხანგრძლივად; ამ დროს შესაძლოა არაფექტური იყოს მშობლის მიერ გამოწვევი მიზეზის თავიდან არიდება, ყურადღების გადატანა და ტაიმ-აუტის აღება. ასაკთან და მეტყველების განვითარებასთან ერთად, ტანტრუმები თანდათან გაივლის და უფროსი ასაკის ვაჟებში აგრესიული ქცევა თანატოლებისგან არანაირად არ განსხვავდება.
- **სკოლა** XYY-ის მქონე ვაჟები, ზოგადსაგანმანათლებლო სკოლებში სწავლობენ, მათი ინტელექტის მიუხედავად, ისინი სწავლაში დახმარებას საჭიროებენ. ზოგიერთ მათგანს შესაძლოა ჰქონდეს დასწავლის პრობლემები, თუმცა ადრეული ხელშეწყობით და მათი განათლებით, პრობლემა მოგვარებადი.
- **ყურადღება** XYY-ის მქონე ვაჟები ბუნებით აქტიურები არიან. ზოგიერთს ერთ ადგილზე ჯდომა და კონცენტრირება უჭირს. ისინი თავს საუკეთესოდ გრძნობენ ისეთ გარემოში, სადაც შეუძლიათ იყვნენ აქტიურები.
- **წერა** ზოგიერთ ვაჟს აღნიშნება იმგვარი დავალებების ნელი შესრულება, როგორიცაა ხატვა, წერა და ჭრა. დამატებითი დახმარებით, ბავშვების უმეტესობაში მდგომარეობა უმჯობესდება დაწყებით კლასებში, თუმცა ზოგიერთ შემთხვევაში უფრო სწრაფი შედეგი ოკუპაციური თერაპიის გამოყენებით მიიღება. ამგვარი ვაჟებისთვის მეტად მნიშვნელოვანია კომპიუტერსა და კლავიატურაზე ხელმისაწვდომობა.
- **სოციალიზაცია** ბევრს სოციალური სირთულეები არ გააჩნია, თუმცა მცირე ნაწილი შეიძლება ხალხმრავალ სიტუაციებში თავს უხერხულად გრძნობდეს, რის გამოც ჩაკეტულ, არასოციალურ და მშფოთვარე პიროვნებად წარმოაჩინოს თავი. ამგვარი ვაჟებისთვის სკოლა შეიძლება რთული აღმოჩნდეს და ოჯახებისთვის სასარგებლო რეკომენდაციები სხვადასხვა ქცევითი ტექნიკის და სოციალური უნარების გამოყენების შესახებ.