

რა იწვევს KBG სინდრომს?

KBG სინდრომი ვითარდება როდესაც *ANKRD11* გენის ერთი ასლი სრულყოფილად არ ფუნქციონირებს. აღნიშნული შეიძლება გამოწვეული იყოს გენში მომხდარი ცვლილებით (მუტაცია), რომელიც აფერხებს მის ფუნქციონირებას, ან გენის ან მისი ნაწილის დაკარგვით (დელეცია). ამ დროს გენის მეორე ასლი არ არის დაზიანებული.

რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას მშობელი გადასცემს ბავშვს გენეტიკურ მასალას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის საშუალებით, რის შედეგადაც ბავშვი ყალიბდება. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არაა სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლოა ადგილი ჰქონდეს გენეტიკური კოდის შემთხვევით ცვლილებებს ბავშვებში, რომელიც მათი მშობლების დნმ-ში არ არის ნაწილი.

KBG სინდრომი ვითარდება როდესაც ამგვარი იშვიათი შემთხვევითი ცვლილება მე-16 ქრომოსომაზე მდებარე *ANKRD11* გენს აზიანებს. ასეთი ცვლილებები შეიძლება მოხდეს ნებისმიერ სახეობაში - ადამიანებში, მცენარეებსა და ცხოველებში, და არ არის დამოკიდებული ცხოვრების წესზე ან ნებისმიერ სხვა საკმარისობაზე.



შეიძლება დაავადება ისევ განმეორდეს?

მომდევნო შვილზე იშვიათი გენეტიკური დარღვევის განმეორების ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. ოჯახთა უმეტესობაში გენეტიკური კოდის ცვლილება პირველად KBG სინდრომის მქონე ბავშვში ხდება. ამგვარ ცვლილებას ჩვენ დე ნოვო ცვლილებას ვუწოდებთ. ასეთ დროს, როდესაც მშობლები არიან ჯანმრთელები, იგივე დაავადების მქონე მეორე შვილის ყოლის ალბათობა არის ძალიან დაბალი (როგორც წესი 1%-ზე ნაკლები). იმ შემთხვევაში, თუ მშობელს აქვს KBG სინდრომი, მის ნებისმიერ შვილზე დაავადების გადაცემის ალბათობა იქნება 50%, ანუ 2-დან 1, რადგან მშობელს შეუძლია გადასცეს როგორც დაზიანებული, ისე დაუზიანებელი გენის ასლი. მემკვიდრეობის ამგვარ ტიპს აუტოსომური დომინანტური ეწოდება (რადგან ცვლილება ხდება აუტოსომურ ქრომოსომაზე და დაავადება ვლინდება იმ შემთხვევაში, თუ გენის მხოლოდ ერთი ასლი არის სახეცვლილი). ყოველი ოჯახის მდგომარეობა განსხვავებულია და აღნიშნულთან დაკავშირებით სპეციფიკურ რჩევას კლინიკური გენეტიკოსისგან მიიღებთ.

ოჯახები ამზობენ ...

“ჩემი პატარა ბიჭი განსაკუთრებულია ჩემთვის, რადგან ყოველ დღე მარცხს. ჩვენს ოჯახში ვიბრძვით პროგრესისთვის და არა სრულყოფილებისთვის. სწორედ ის პატარა რაღაცები, რასაც ის აკეთებს მხდის ძალიან ამჯეს, მართლაც იღბლიანი ვარ მისი დედობისთვის. ასეთი განსაკუთრებული პატარა ბიჭის გაზრდა ნამდვილად მძღვეს მოტივაციას, რომ ვიყო საკუთარი თავის საუკეთესო ვერსია. მისმა არსებობამ მე და ჩემს ოჯახს მოგვცა საშუალება გავსწავლით მიზანი. ჩვენ ყველა ვცდილობთ, რომ შევქმნათ მას ცხოვრების საუკეთესო ხარისხი, რამაც გაგვამდიურა მთელი ოჯახი. ჩვენ მის გარეშე ცხოვრება ვერ წარმოგვიდგენია” - ასაკი 2½

“ჯეინი განსაკუთრებულია ჩემთვის. იმ მომენტიდან, როდესაც ის დაიბადა, ვიცი, რომ მასში იყო რაღაც უნიკალური. იგი ყოველთვის გამოირჩეოდა თავისი მშვიდი ბუნებით. მას ყველა შემხვედრის ცხოვრებაში შეაქვს სიხარული და სინათლე. ერთი რამ, რაც ხდის ჯეინს ასეთ განსაკუთრებულს, არის ის, რომ მას არა აქვს მადა. მას არასდროს გამოუჩენია ჭამის სურვილი, თუნდაც ჩვილობის ასაკში. მან მასწავლა, რომ თითოეულ ჩვენგანს გვაქვს საქმის კეთების საკუთარი გზა და ყველა რაღაც განსაკუთრებულს ვქმნით ცხოვრებაში. მე ვისწავლე, რომ მივიღო ახალი გამოწვევები და ვიცხოვრო სხვა სიჩქარით, ვიდრე ჩემთვის ნაცნობი დედების უმეტესობა. ჯეინის დამსახურებით შევხვდი ისეთ ადამიანებს, რომლებსაც სხვა შემთხვევაში ვერასდროს შევხვდებოდი. ვისწავლე, რომ აღვნიშნო ის პატარა მოვლენები ცხოვრებაში, რომელთაც ჩვენ ხშირად არ ვაქცევთ ყურადღებას. მან მასწავლა მოთმინება და თანაგრძნობა. მისი დამსახურებით მე შევძელი სხვისი გრძნობების გაზიარება და გულწრფელად იმის თქმა, რომ ვიცი რასაც ისინი განიცდიან. ჯეინმა ჩემი ცხოვრება უზვად დააჯილდოვა და ყოველდღიურად მადლიერი ვარ, რომ ის ჩემი პატარა ვოგაა.” - ასაკი 2½



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

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლავს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილებების შესახებ ძალიან სწრაფად განვითარებადი დარგია. მიუხედავად იმისა, რომ აღნიშნულ გზამკვლევაში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს, ზოგიერთი რამ შეიძლება შეიცვალოს მოგვიანებით. UniqDe მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ ტაზინ აშრაფის, დოქტორ კარენ ლოუ და დოქტორ ნატალი კანამის მიერ (კლინიკური გენეტიკოსები, გაერთიანებული სამეფო). ქართული თარგმანი განხორციელებულია UniqDe მთავარი ინფორმაციის პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ქ. კანიკა, სალომე ქალაძი (ოსსუ-ის სტუდენტი), ემერტ. ე. აზიანიძე.

საავტორო უფლებები © UniqDe 2019

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერა ჯგუფი საქველმოქმედო ნომერი 1110661, რეგისტრირებული ინგლისში და უელსში, კომპანიის ნომერი 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

ANKRD11

და

KBG სინდრომი

rarechromo.org



რა არის KBG სინდრომი?

KBG სინდრომი პირველად აღწერეს 1975 წელს, და მისი სახელი ამ მდგომარეობის მქონე პირველი სამი პაციენტის სახელის ინიციალებისგან შედგება. KBG სინდრომის მქონე პირებს აქვთ დამახასიათებელი (და რიგ შემთხვევებში იოლად გამოხატული) გარეგნული ნიშნები, ძალიან დიდი მუდმივი კბილები, განსხვავებული სიმძიმის განვითარების შეფერხება, დასწავლის სირთულეები და ქცევითი პრობლემები. რადგან გარეგნული ნიშნები შეიძლება იოლად იყოს გამოხატული, დიაგნოზი შეიძლება ვერ დაისვას მანამ, სანამ მუდმივი კბილები არ ამოვა. დაავადებულ პირებს ასევე შესაძლოა აღენიშნებოდეთ სმენის დაქვეითება, ჩამოსვლელი სათესლე ჯირკვლები (კრიპტორქიდიზმი), გულყრები, ძვლოვანი სისტემის ანომალიები და ტანდაბლობა.

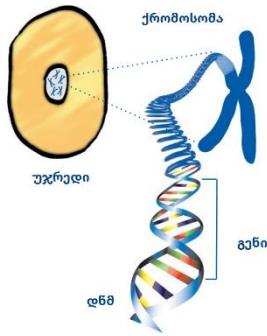
KBG სინდრომი გამოწვეულია *ANKRD11* გენის ცვლილებებით (მუტაციით) ან დელეციით, რომელიც მდებარეობს მე-16 ქრომოსომაზე (q24.3 უბანი). დაავადებული ადამიანების უმეტესობა, როგორც წესი, ოჯახში პირველები არიან, ვისაც სახეცვლილი გენი აღმოაჩნდა. თუმცა ზოგიერთ ადამიანს დაავადება მემკვიდრულად აქვს მიღებული მშობლისგან, რომელსაც სავარაუდოდ აღენიშნება KBG სინდრომის ნიშნები. აღნიშნული გენის ცვლილება გვხვდება როგორც ბიჭებში, ისე გოგონებში, და განსხვავებული სიმძიმით ვლინდება ორივე სქესში. თუმცა, დაავადებული მამაკაცების რაოდენობა აღემატება ქალების რაოდენობას 3:2 თანაფარდობით, თუმცა ამის გამომწვევი მიზეზი არ არის ცნობილი.

უმეტესობას აღენიშნება:

- გარკვეული ხარისხის განვითარების შეფერხება და უჩვეულო ქცევა
- დიდი მუდმივი ზედა შუა კბილები (ზედა ცენტრალური კბილების მაკროდონტია)
- სახის დამახასიათებელი გარეგნობა: სამკუთხა სახე, ფართოდ განლაგებული თვალები და სქელი წარბები, რაც რიგ შემთხვევებში შეიძლება გადაბმული იყოს (სინოფრისი) მოკლე თითები (ბრაქიდაქტილია) მოლუნული მე-5 თითით (კლინოდაქტილია)

რამდენად ხშირია KBG სინდრომი?

ეს მალზედ იშვიათი დაავადებაა და მხოლოდ რამდენიმე ასეულ ადამიანს აქვს მსოფლიოში. სავარაუდოდ, *ANKRD11* გენის ცვლილების (მუტაციის) მქონე მრავალი ადამიანი ჯერ არ არის დიაგნოზირებული, რადგან სინდრომის მახასიათებლები შესაძლოა მსუბუქად იყოს გამოხატული, მათ შორის დასწავლის სირთულეები.



სამედიცინო ასპექტები

KBG სინდრომის მქონე ადამიანის სამედიცინო პრობლემების რაოდენობა მნიშვნელოვნად განსხვავებულია და ამის პროგნოზირება შეუძლებელია. ქვემოთ მოცემულია რამდენიმე ყველაზე გავრცელებული პრობლემა, რომლებიც შესაძლოა გამოვლინდეს დაავადებულ პირებში:

გულყრები ინდივიდების 20-40%-ს აღენიშნება სხვადასხვა ტიპის გულყრები. როგორც წესი, გულყრები ექვემდებარება სტანდარტულ ანტიეპილეფსიურ მკურნალობას.

სმენა ადამიანთა მნიშვნელოვან ნაწილს აღენიშნება განმეორებითი შუა ყურის ოტიტი ან ექსუდატიური ოტიტი (ყურში სითხის დაგროვება), რომელმაც შესაძლოა გამოიწვიოს კონდუქციური სიყრუე, როდესაც ხმა ვერ აღწევს შიდა ყურს. ზოგიერთი ბავშვი ყურში წნევის დასაწევად საჭიროებს რამდენჯერმე შუა ყურის ვენტოლაგის მილის ჩასმას, ზოგს კი სასმენი აპარატი სჭირდება. სმენა განსაკუთრებული ყურადღებით და რეგულარულად უნდა მოწმდებოდეს პირველი რამდენიმე წლის განმავლობაში. ზოგიერთ ბავშვს აღინიშნება დაგვიანებული მეტყველება, რაც შესაძლოა სმენის პრობლემებს უკავშირდებოდეს.

მხედველობა KBG სინდრომის მქონე ადამიანებს ხშირად აქვთ მხედველობის პრობლემები, როგორცაა ასტიგმატიზმი (თვალის წინა მხარე არ არის სრულყოფილად მომრგვალებული, რაც იწვევს ბუნდოვან მხედველობას) და ახლო ან შორსმხედველობა. დაავადებას იშვიათად შეიძლება ახასიათებდეს სიელმე, როდესაც თვალები არ მოძრაობს ერთი და იგივე მიმართულებით. მკურნალობა მოიცავს სახვევებს, ვარჯიშს, სათვალეებს და ქირურგიულ ჩარევას.

ჩამოსვლელი სათესლე ჯირკვალი KBG სინდრომის მქონე ბევრ ბიჭს დაბადებისას სათესლე ჯირკვალი არა აქვს ჩამოსული სათესლე პარკში. ზოგიერთ ბიჭს, სათესლე ჯირკვლები თავისთავად ჩამოდის ქვემოთ, ხოლო სხვა შემთხვევებში კი საჭიროა მარტივი ქირურგიული ჩარევა, რათა მოხდეს მისი სათესლე პარკში დაფიქსირება.

ძვლოვანი სისტემა KBG სინდრომის მქონე ზოგიერთ ადამიანს აქვს ზურგის ძვლების უჩვეულო სტრუქტურა, რამაც შეიძლება გამოიწვიოს ხერხემლის გამრუდება (სქოლიოზი). ჩვილებს შეიძლება გვიან დაეხუროთ წინა ყიფლიანდი. KBG სინდრომის მქონე ბევრ ადამიანს აქვს მოკლე თითები (ბრაქიდაქტილია) მე-5 თითის გამრუდებით (კლინოდაქტილია).

კბილები წინა კბილები დიდი ზომისაა, რასაც შესაძლოა თან ახლდეს სხვადასხვა ტიპის სტომატოლოგიური პრობლემები. ხშირად გვხვდება მინანქრის დეფექტები და ამიტომ კბილების გულმოდგინედ გაწმენდა ძალზედ მნიშვნელოვანია. KBG სინდრომის მქონე ბავშვებისთვის აუცილებელია რეგულარული სტომატოლოგიური მეთვალყურეობა.

კვება ბევრ ახალშობილს აქვს კვების სირთულეები და ზოგიერთი ბავშვი ჩვეულებრივ კვებასთან ერთად ხანმოკლე დროით საჭიროებს კვებას ნაზოგასტრალური ზონდით. "Unique"-ის გამოცდილებით კვებისადმი ინტერესის ნაკლებობა შეიძლება მნიშვნელოვანი და გრძელვადიანი იყოს. ძალიან იშვიათად ბავშვები საჭიროებენ მილით გრძელვადიან კვებას.

განვითარება

ფიზიკური განვითარება KBG სინდრომის მქონე ადამიანები სწავლობენ დამოუკიდებელ სიარულს, მაგრამ ხშირად ეს პროცესი დაგვიანებით იწყება.

დასწავლა

KBG სინდრომის მქონე ბავშვები საჭიროებენ დამატებით დახმარებას სკოლაში, თუმცა უმეტესობა დაწყებითი კლასების ეტაპზე დადის საჯარო (ჩვეულებრივ) სკოლაში. როგორც წესი, მათი დასწავლის სირთულეები უფრო თვალსაჩინო ხდება საშუალო სკოლაში და ხშირად ბავშვები გადადიან სპეციალურ სკოლებში ან აგრძელებენ სწავლას მათთვის განკუთვნილი სპეციალური პროგრამის მიხედვით.

მათ, ვისაც აქვთ ქრომოსომული დელეციები, შესაძლოა ჰქონდეთ უფრო მნიშვნელოვან პრობლემები, რაც სავარაუდოდ უკავშირდება დელეციაში მოყოლილ სხვა გენებს. აღწერილია *ANKRD11* გენის მცირე დელეციის ან მუტაციის მქონე ბავშვები, რომელთაც არა აქვთ სწავლის ან განვითარების სირთულეები.

ქცევა

KBG სინდრომის მქონე ადამიანებს ხშირად აქვთ ქცევითი პრობლემები, როგორცაა აუტიზმი, ყურადღების დეფიციტის და ჰიპერაქტიურობის მდგომარეობა ან შფოთვა.

მეტყველება

KBG სინდრომის მქონე ადამიანების აბსოლუტურ უმრავლესობას შეუძლია ისწავლოს ნორმალურად ლაპარაკი, თუმცა ხშირად დაგვიანებული მეტყველება. სმენის დაქვეითება და იოლად გამოხატული სასის პრობლემები აუარესებენ მეტყველებას.

ხელების გამოყენება

ხშირად ნატიფი მოტორული განვითარება დაგვიანებულია, თუმცა დროთა განმავლობაში აღნიშნული ფუნქცია სრულად მიღწევადია.

ზრდა

როგორც წესი, დაბადებისას KBG სინდრომის მქონე ახალშობილებს ნორმალური წონა აქვთ, თუმცა ბავშვობის ასაკში შედარებით უფრო ნელა იზრდებიან. ხშირად ბავშვების სიმაღლე შესაბამისაა 9-25 პერცენტილს ასაკის შესაბამისი ზრდის ცხრილების მიხედვით, თუმცა აღწერილია KBG სინდრომის მქონე ინდივიდები, რომელთა სიმაღლე საშუალო და საშუალოზე მაღალია.

მართვის რეკომენდაციები

- რეგულარული სტომატოლოგიური შემოწმება რეგულარული სმენის გასინჯვა 5 წლამდე (მაშინაც კი, თუ წინა გასინჯვის შედეგები ნორმალურია)
- მხედველობის (ოფთალმოლოგიური) შემოწმება
- სათესლეების მდებარეობის შემოწმება ბიჭებში
- სახის შემოწმება (განსაკუთრებით მაშინ, თუ გვაქვს კვების ან მეტყველების პრობლემები)
- კარდიოლოგიური შემოწმება
- ძვლოვანი სისტემის შემოწმება

