

## რა იწვევს ARID1B სინდრომს?

ARID1B სინდრომი გამოწვეულია ARID1B გენის დნმ-ის (გენეტიკური მასალის) ცვლილებით ან ამ გენის დაკარგვით. გენები შეიცავენ ინფორმაციას ცილების აწყობის შესახებ. ARID1B ცილა წარმოადგენს ცილების დიდი კომპლექსის - ე.წ. BRAF-კომპლექსის ერთ-ერთ შემადგენელ ნაწილს. აღნიშნული კომპლექსი მნიშვნელოვან როლს თამაშობს ნერვული უჯრედების (ნეირონების) ჩამოყალიბებაში. ჩვენ ჯერ ზუსტად არ ვიცით, კონკრეტულად რა გზით იწვევს აღნიშნული კომპლექსის დარღვევა გონებრივ უნარშეზღუდულობას ან ARID1B სინდრომის სხვა ნიშნებს, თუმცა ამ მიმართულებით მრავალი კვლევა მიმდინარეობს.

## რატომ მოხდა ეს?

ბევრ ოჯახში ARID1B გენის დნმ-ის ცვლილება მოულოდნელად ხდება (დე ნოვო). ჩასახვისას მშობელი შვილს გენეტიკურ ინფორმაციას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის მეშვეობით გადასცემს, რის შედეგადაც ბავშვი ყალიბდება. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არ არის სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლოა ბავშვებში გენეტიკური კოდის შემთხვევითი ცვლილებები მოხდეს, რომლებიც მათი მშობლების დნმ-ში არ გვხვდება. ამგვარი ცვლილებები ბუნებრივად სხვა ორგანიზმებშიც ხდება და არ არის განპირობებული თქვენი ცხოვრების წესით ან თქვენი ქცევით.

ზოგიერთ ოჯახში შესაძლოა ერთ-ერთ მშობელს ჰქონდეს ARID1B გენის ისეთივე ცვლილება, როგორც შვილს აქვს, თუმცა ეს ძალიან იშვიათია.

## შეიძლება დაავადება ისევ განმეორდეს?

იშვიათი გენეტიკური დარღვევის მქონე ბავშვის გაჩენის ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. როდესაც მშობლები არ არიან ARID1B გენის იგივე ცვლილების მატარებლები, დაავადების განმეორების რისკი შემდგომ შვილში ძალიან დაბალია. თუ მშობლების გენეტიკურმა ანალიზმა აჩვენა, რომ ერთ-ერთი მათგანი არის ARID1B გენის იგივე ცვლილების მატარებელი, მაშინ დაავადების განმეორების ალბათობა გაცილებით უფრო მაღალია.

თეორიულად შესაძლებელია, რომ დედის ან მამის მხოლოდ ზოგიერთი კვერცხუჯრედი ან სპერმატოზოიდი შეიცავდეს გენის სახეცვლილ ვარიანტს, ამას გონადური მოზაიციზმი ეწოდება. ამგვარი რისკი ძალიან დაბალია (1%-ზე ნაკლები).

ყოველი ოჯახის მდგომარეობა განსხვავებულია და აღნიშნულთან დაკავშირებით სპეციფიკურ რჩევას კლინიკური გენეტიკოსისგან მიიღებთ.

## ოჯახები ამზობენ...

“დიდია იმის ალბათობა, რომ სხვა ბავშვებსაც ჰქონდეთ ეს დიაგნოზი. კარგი იქნება, თუ ოჯახები გავუზიარებთ ერთმანეთს გამოცდილებას იმასთან დაკავშირებით, თუ რა მუშაობს და რა არა. იმედი გვაქვს, რომ თუ ვნახეთ იგივე მდგომარეობის მქონე ზრდასრული ადამიანი, ეს მოგვცემს საშუალებას გავიგოთ როგორი შეიძლება იყოს ჩვენი შვილი მომავალში, ასევე გავიგოთ გართულდება თუ არა მისი მდგომარეობა მომავალში ან შესაძლებელი იქნება თუ არა მოხდინოს სპეციალისტის მუშაობამ გავლენა მომავალი გართულებების პრევენციის მიზნით. ის ძალიან ბედნიერი გოგონაა და მხიარულება შემოაქვს ოჯახში და სკოლაში, პოპულარულია მეგობრებს შორის და აქტიურადაა ჩართული ყველაფერში. ამასთან ერთად გვეფერება, გვხუტება და ჩვენთან ერთად იცინის, ავლენს კარგი იუმორის გრძნობას.” - 6 წლის

“მხიარული და მეგობრული. უყვარს სიახლეების ძიება და საქმის კეთება.” - 8 წლის

## საინფორმაციო მხარაჭერა



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

ქოფინ-სირისის FB გვერდი:  
www.facebook.com/pages/Coffin-Siris-Syndrome/389657281170288

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

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და უანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილების შესახებ ძალიან სწრაფად განვითარდება დარგში. 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 ახსლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ გიუს სანტენმა (კლინიკური გენეტიკოსი, ლიუდენის უნივერსიტეტის სამედიცინო ცენტრი, ნიდერლანდები) და პროფ. ჯილ ქლიტონ-სმიტმა (სამედიცინო გენეტიკის საპატიო პროფესორი, მანჩესტერის უნივერსიტეტი, გაერთიანებული სამეფო). 2014 Version 1 (PM)

ქართული თარგმანი განხორციელებულია UniqDe მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემლაძე, ასოც. პროფ. ქეთევან კანკავა, ექიმი მარია სულაშვილი, თსუ-ის სტუდენტი მიქაელ ჟორჟოლიანი, ემრიტ. პროფ. ელენე აბუნიანიძე.

საავტორო უფლებები © UniqDe 2014

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# ARID1B სინდრომი

rarechromo.org



## რა არის ARID1B სინდრომი?

ARID1B სინდრომი ახლად აღმოჩენილი დაავადებაა. კლინიკური გენეტიკოსები მას ARID1B-დაკავშირებულ გონებრივ უნარშეზღუდულობას უწოდებენ. გონებრივი უნარშეზღუდულობა შემოკლებულად შეიძლება აღინიშნოს როგორც ID. აღნიშნულ გზამკვლევაში ის მოხსენიებულია, როგორც ARID1B სინდრომი. *ARID1B* [ა-რიდ-ერთი-ბი] გენის სახელია, რომლის ცვლილებამ ან დაკარგვამ ეს დაავადება შეიძლება გამოიწვიოს. მიუხედავად იმისა, რომ ID აღნიშნავს გონებრივ შეზღუდულობას, დასწავლის სირთულის დონე ყველა პაციენტში ძალიან განსხვავებულია.

### საერთო მახასიათებლები

- დასწავლის სირთულები
- განვითარების და მეტყველების შეფერხება
- კვების სირთულები
- ახლომხედველობა

ARID1B სინდრომის შესახებ ჯერ კიდევ ბევრი რამ გვაქვს შესასწავლი. ეს განპირობებულია იმით, რომ თავდაპირველად ARID1B სინდრომის მქონე პაციენტების უმრავლესობას სხვა დარღვევის დიაგნოზი დაესვათ (ქოფინ-სირისის სინდრომი - CSS), რომელსაც შესაძლოა ARID1B სინდრომისგან განსხვავებული გამოვლინება ჰქონდეს. დღემდე აღწერილია *ARID1B* გენის ცვლილების ან დაკარგვის მქონე 20-მდე ადამიანი, რომელთაც არა აქვთ CSS სინდრომი. დღეს უკვე ნათელია, რომ *ARID1B* გენის ცვლილების ეფექტი მნიშვნელოვნად განსხვავებულია სხვადასხვა პაციენტებში. შესაძლებელია დასწავლის სირთულების მქონე ბევრ ადამიანს ჰქონდეს.

ARID1B სინდრომი, მაგრამ მათში ეს ჯერ დადგენილი არ იყოს. ამ დროისთვის ჩვენი ცოდნა ARID1B სინდრომის შესახებ ნაწილობრივ დაფუძნებულია იმ ადამიანების შესახებ არსებულ ინფორმაციაზე, რომელთაც ასევე აქვთ CSS, რამაც შეიძლება უფრო ვიწრო წარმოდგენა შეგვიქმნას დაავადებაზე.

### შეიძლება ეს სინდრომი განიკურნოს?

ARID1B გენში მომხდარი ცვლილების გამოსწორება შეუძლებელია, თუმცა ადრეული ინტერვენციული თერაპია და რეგულარული მეთვალყურეობა ხელს შეუწყობს თქვენს შვილს მიაღწიოს მის სრულ პოტენციალს. ზოგიერთი სიმპტომის, მაგალითად, გულყრების მკურნალობა შესაძლებელია.

## ARID1B გენი მდებარეობს მე-6 ქრომოსომის გრძელ მხარზე, 6q25.3 უბანში.

## სამედიცინო ასპექტები

**გულყრები** 14/59 პაციენტს (24%) აღენიშნებოდა გულყრები. როგორც წესი, პირველი გულყრა ბავშვობის ასაკში ვითარდება და მათი უმეტესობა მკურნალობას ექვემდებარება. თუ წუხხართ, რომ თქვენს შვილს გულყრები აქვს, გირჩევთ აღნიშნული ეპიზოდების დროს გადაუღოთ ვიდეო და გაესაუბროთ ბავშვის ექიმს. **მხედველობა** *ARID1B* გენის მუტაციის მქონე ადამიანების დაახლოებით ნახევარს აღენიშნება ახლომხედველობა (მიოპია). აქედან, დაახლოებით მესამედს აქვს მძიმე მიოპია (-4 D-ზე უფრო მეტი, რაც შემთხვევებში -20 D-მდე). ამიტომ, ჩვენ მკვეთრ რეკომენდაციას გაძლევთ შეუმოწმით ბავშვს მხედველობა, განსაკუთრებით, თუ ამწევით, რომ ის კარგად ვერ ხედავს. *ARID1B* მუტაციის მქონე ადამიანებში ასევე ხშირია სიღმე.

**სმენა** ადამიანების მცირე ნაწილს (დაახლოებით 1/6) აღენიშნება სმენის პრობლემები. მხოლოდ 3/54 (5%) აღენიშნებოდა ორივე ყურში სმენის დაკარგვა. ამ დროისთვის, ყველა ბავშვს ჰქონდა სმენის მხოლოდ მსუბუქი დაქვეითება. არ არსებობს მტკიცებულება, რომ სმენა ასაკთან ერთად უარესდება. ახალშობილთა სმენის სკრინინგის გავლის შემდეგ არ არის მოსალოდნელი სმენის პრობლემები. თუმცა, თუ თქვენ გაქვთ ეჭვი ბავშვის სმენასთან დაკავშირებით, ჯობია ჩაუტაროთ მას გამოკვლევა.

**კვების სირთულები** *ARID1B* გენის მუტაციის მქონე ბავშვების დაახლოებით ნახევარში აღინიშნება კვების სირთულები. როგორც წესი, ეს სირთულე დაბადებიდან მალევე იჩენს თავს და რამდენიმე თვეში თავისით გაივლის. თუმცა, ზოგიერთ ბავშვს ესაჭიროება ზონდით კვება გასტროსტომის საშუალებით რამდენიმე წლის მანძილზე. ამიტომ, გირჩევთ ნებისმიერ კვების სირთულეს სერიოზულად მიუდგეთ და კვებასთან დაკავშირებული რჩევები მიიღოთ.

**ხშირი ინფექციები** რაც შემთხვევაში, ქოფინ-სირისის სინდრომის მქონე ადამიანებს აქვთ ხშირი ინფექციები. ხშირი ინფექციები ბავშვების დაახლოებით 1/3 აღენიშნება, თუმცა დადასტურებულად არაა ნაწიხი იმუნური სისტემის დარღვევები. ამ დროისთვის არ არსებობს კლინიკური მტკიცებულება, რომელიც ინფექციების თავიდან ასარიდებლად დამატებითი გამაფრთხილებელი ზომების მიღებას გირჩევდათ.

**გული/თირკმლები** *ARID1B* გენის ცვლილების მატარებელი ბავშვების მცირე ნაწილს ჰქონდა გულის ან თირკმლის პრობლემები, ამიტომაც ბავშვებში რეკომენდებულია ჩატარდეს გულის და თირკმლის სკრინინგი. თუმცა, თუ ადამიანს დიაგნოზი ზრდასრულობის ასაკში დაესვა და მას არ აღენიშნება ამ ორგანოების პრობლემები, შესაძლოა სკრინინგი საჭირო აღარ იყოს.

**ავთვისებიანი სიმსივნეები** მიუხედავად იმისა, რომ ზოგიერთ სიმსივნეში ვხვდებით *ARID1B* გენის მუტაციებს, არ არსებობს კლინიკური მტკიცებულება, ARID1B სინდრომის დროს სიმსივნის მომატებული რისკის შესახებ. აქედან გამომდინარე, სიმსივნის სკრინინგი რეკომენდებული არ არის.

## განვითარება

### ■ ფიზიკური განვითარება

*ARID1B* ცვლილების მატარებელი ბავშვების უმეტესობაში ფიზიკური განვითარება დაგვიანებულია. ბავშვების უმრავლესობა სწავლობს დამოუკიდებლად სიარულს. საშუალოდ ბავშვების უმრავლესობა სიარულს 30 თვის ასაკისთვის სწავლობს, თუმცა საშუალო ასაკი შეიძლება მერყობდეს 15 თვიდან 5 წლამდე.

### ■ დასწავლა

ARID1B მუტაციის მქონე ბავშვები, ჩვეულებრივ, სწავლისას მხარდაჭერას საჭიროებენ. უმეტესობას აღენიშნება ზომიერი გონებრივი უნარშეზღუდულობა, თუმცა ზოგიერთს ნორმის ქვედა ზღვარის IQ აქვს, დანარჩენებს კი შედარებით მნიშვნელოვანი შეფერხება აქვს. ARID1B სინდრომის მქონე ბავშვების ნაწილს შეუძლია წერა-კითხვა, იყენებენ პლანშეტს და კომპიუტერს, ასევე სხვა მოწყობილობებს ფილმების სანახავად.

### ■ მეტყველება

ARID1B სინდრომის მქონე ბავშვების უმრავლესობას მეტყველება შეუძლია. მეტყველებას განსხვავებულ ასაკში იწყებენ, თუმცა ბავშვების დაახლოებით ნახევარი პირველი სიტყვების წარმოთქმას 4 წლის ასაკამდე იწყებენ. რადგან ექსპრესიული მეტყველება განსაკუთრებით შეფერხებულია, შესაძლოა შეეთავაზოთ ალტერნატიული კომუნიკაციის გზების გამოყენება, როგორცაა ქესტური ენა ან სურათებზე დაფუძნებული კომუნიკაციის მეთოდი.

### ■ ქცევა

როგორც წესი, ARID1B ცვლილების მქონე ბავშვები ძალიან მეგობრული არიან, თუმცა კომუნიკაციის სირთულების გამო ისინი შეიძლება გაღიზიანდნენ და ჰქონდეთ აგრესიული ქცევა. ზოგიერთ ბავშვში ასევე აღწერილია აუტისტური ნიშნები.

### ■ ზრდა

როგორც წესი, ARID1B ცვლილების მქონე ბავშვები თანატოლებზე უფრო ტანდაბლები არიან. თუმცა, სიმალე შეიძლება მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს და შესაძლოა თქვენი შვილი ნორმალური სიმაღლის იყოს. ჩვეულებრივ, მათი წონა სიმაღლის შესაბამისია.

## ARID1B სინდრომის მართვა

### დიაგნოზის დასმისას

- თირკმლის და გულის ექოსკოპია
- სმენის და მხედველობის შემოწმება, საჭიროების შემთხვევაში განიხილეთ ელექტროენცეფალოგრაფია (თავის ტვინის ელექტრული აქტივობის შესწავლა), გულყრებზე ექვის არსებობის შემთხვევაში

- კვების მართვა და რაციონთან დაკავშირებული რჩევები, კვების ნებისმიერი პრობლემის დროს

### დიაგნოზის დასმის შემდეგ

- განვითარების ყოველწლიური შემოწმება პედიატრის მიერ ადრეული მეტყველების ან/და ფიზიკური თერაპიები, საჭიროების შემთხვევაში

- მხედველობის რეგულარული შემოწმება