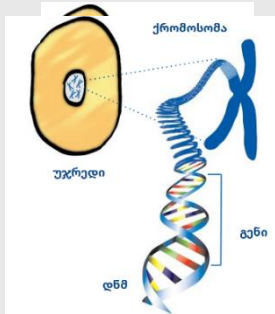


რატომ მოხდა ეს?

ჩვენი სხეული შედგება მილიონობით უჯრედისგან, რომლებიც წარმოიქმნიან მხოლოდ ერთი, განაყოფიერების შედეგად ფორმირებული, უჯრედისგან. ყოველი უჯრედი შეიცავს 46 ქრომოსომას, რომლებიც 23 წყვილადაა წარმოდგენილი. ქრომოსომებზე მოთავსებულია გენები, რომლებიც შეიცავენ ინფორმაციას ცილების წარმოქმნის შესახებ და განაგებენ, თუ როგორ გაიზარდოს, განვითარდეს და იფუნქციოს ორგანიზმმა. ქრომოსომების მსგავსად გენებიც წყვილადაა წარმოდგენილი. თითოეული მშობელი, თავის შვილს გადასცემს წყვილიდან მხოლოდ ერთ ქრომოსომას, შესაბამისად, ბავშვს აქვს ქრომოსომების ახალი კომპლექტი, რომელიც თანაბრად მიიღო დედისგან და მამისგან.



ზოგჯერ, ბავშვის მშობლების გენეტიკური კოდი შეიცავს დაზიანებული გენის მხოლოდ ერთ ასლს. ალაზამის სინდრომის დროს საუბარია *LARP7* გენზე. როდესაც თითოეულ მშობელს აქვს *LARP7* გენის ერთი დაზიანებული და ერთი ნორმალური ასლი, ამ მდგომარეობას მტარებლობა ეწოდება და მატარებლები არ ავლენენ ალაზამის სინდრომის არცერთ მახასიათებელს. ალაზამის სინდრომი ვლინდება მხოლოდ მაშინ, როდესაც ბავშვი თითო მშობლისგან იღებს *LARP7* გენის თითო დაზიანებულ ასლს, შედეგად მას უკვე 2 დაზიანებული ასლი ექნება. ამრიგად, ალაზამის სინდრომი „რეცესიული“ დაავადებაა.

შეიძლება ისევ განმეორდეს?

თუ ორივე მშობელი არის ერთი და იმავე რეცესიული მდგომარეობის მატარებელი, მაშინ ალბათობა იმისა, რომ ყოველი მომდევნო შვილი დედისგანაც და მამისგანაც მიღებს დაზიანებულ გენს და შესაბამისად გამოვლინდება დაავადება არის 25%-ს. ხოლო ალბათობა იმისა, რომ ყოველი მომდევნო შვილი იქნება ჯანმრთელი არის 75%.

კლინიკურ გენეტიკოსს შეუძლია მოგვითხროს კონკრეტული რჩევები თქვენი ოჯახისთვის და საჭიროების შემთხვევაში ასევე განიხილოს ტესტირების სხვადასხვა შესაძლებლობები მომდევნო ორსულობებთან დაკავშირებით.

ოჯახები ამბობენ...

„მის გვერდით ნამდვილად არ იგრძნობთ თავს უბედურად, ის უბრალოდ ძალიან მხიარულია (დროის 99%!)

მან გაამდიდრა ჩვენი ოჯახის ცხოვრება და ყოველთვის გვახსენებს, რომ ყველაზე რთულ და ცუდ პერიოდშიც კი შეგვიძლია ვიცეკვოთ და ვიყოთ ბედნიერები. ამით ის უკეთეს ადამიანებად გვაქცევს. ჩვენ ვამჩნევთ მის განსხვავებულობებს, მივესალმებით ამას და ვაფასებთ მის უნიკალურობას.“

ვებგვერდები, Facebook ჯგუფი და სხვა ლინკები

ალაზამის სინდრომის FB ჯგუფი:

www.facebook.com/alazamisynndrome/



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 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 გზამკვლევაში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს, ზოგიერთი რამ შეიძლება შეიცვალოს მოგვიანებით. Unique მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ ქეთი ჩანდლერის (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი) და დოქტორ ზერის ჰიდლერის, წმინდა მერის ჰოსპიტალი, მანჩესტერი, მიერ. 2018 Version 1 (CA) ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ქ. კანკავა, თსუ-ის სტუდენტი დემეტრე ბასილაშვილი, ემერიტ. პროფ. ე. აბუზანიძე.

საავტორო უფლებები © Unique 2018

იმვითი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერთა ჯგუფი საქველმოქმედო ნომერი 1110661, რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში კომპანიის ნომერი 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

ალაზამის სინდრომი
rarechromo.org



რა არის ალაზამის სინდრომი და რა იწვევს მას?

ალაზამის სინდრომის სახელწოდება გამოდინარეობს იმ ადამიანის სახელიდან, ვინც პირველად აღწერა ეს დაავადება,



და წარმოადგენს ძალიან იშვიათ გენეტიკურ მდგომარეობას, რომელიც გამოწვეულია *LARP7* გენის ორივე ასლის ცვლილებებით. დღემდე სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილია მხოლოდ ალაზამის სინდრომის მქონე მხოლოდ 6 ადამიანი. *LARP7* გენის ზუსტი ფუნქცია არაა ცნობილი, მაგრამ სავარაუდოდ ის ჩართულია ჩვენი ქრომოსომების დაბოლოებებზე არსებული სტრუქტურების შენარჩუნებაში.

„ის იყო პატარა, ციციქნა ბავშვი 11 წლამდე, შემდეგ კი გაიზარდა ზრდა და მოიმატა წონაში. ახლა, 13 წლის ასაკში, ის საშუალო სიმაღლისაა და ოდნავ ჭარბწონიანი!“

ყველაზე ხშირი ნიშნები:

- მნიშვნელოვნად გამოხატული ზრდის შეფერხება და ტანდაბლობა
- აუტიტრი ქცევის ნიშნები
- განვითარების გლობალური შეფერხება და გონებრივი უნარშეზღუდულობა, რომელიც ხშირ შემთხვევაში მძიმე ფორმისაა
- თავის პატარა ზომა (მიკროცეფალია)
- სამკუთხედის ფორმის სახე
- გამოწვეული შუბლი, ღრმად ჩამჯდარი თვალები და განიერი ცხვირი
- განიერი პირი ერთმანეთს დაშორებული კბილებით ზემოთ ჩამოთვლილი ყველა ნიშანი შეიძლება არ იყოს წარმოდგენილი ყველა ინდივიდში, ასევე განსხვავებულია დაავადების სიმძიმეც.

სამედიცინო ასპექტები

■ ატაქსია

ატაქსია, რომელიც კუნთების ნებითი კოორდინაციის დაქვეითებას ნიშნავს, ნაწილობრივ იქნა რამოდენიმე ბავშვში. აღნიშნული შეიძლება გამოიხატოს არამყარი სიარულის მანერით და ხშირი დაცემით ან წაბორძიკებით.

■ გულყრები

გულყრები ასევე აღწერილია ალაზამის სინდრომის დროს. ერთ პაციენტს ჰქონდა ფებრილური გულყრა ბავშვობაში, რაც იმას ნიშნავს, რომ გულყრა ვითარდება მაღალი ტემპერატურის დროს. თუმცა იგი ეპილეფსიაში არ გადაზრდილა.

■ გასქელებული კანი

ხელებსა და ფეხებზე სქელი, მშრალი და დანაოჭებული კანი ალაზამის სინდრომის ხშირი მახასიათებელია.

■ სიელმე

სიელმე არის მდგომარეობა, როდესაც თვალები მზერის დროს არ არის განლაგებული ერთმანეთის სიმეტრიულად. აღნიშნული ნიშანი აღწერილია ალაზამის სინდრომის მქონე რამოდენიმე ადამიანში. ამ მდგომარეობის მკურნალობის ყველაზე გავრცელებული მეთოდებია სპეციალური სათვალის ან თვალსახვევის გამოყენება.

■ გულის პრობლემები

გულის მანკები მოიცავს წინაგულთაშუა ძგიდის დეფექტს (ხვრელი გულის ზედა ნაწილებს შორის) და ასევე ფილტვის არტერიის სტენოზს (გულის სარქველის შევიწროვება) და აღწერილია ალაზამის სინდრომის მქონე ზოგიერთ ინდივიდში. გულის მანკების უმეტესობა თავისთავად გამოსწორდება, ხოლო სხვა შემთხვევებში საჭიროა მკურნალობა და ქირურგიული ჩარევაც კი.

მართვა:

- გულყრების და ატაქსიის სამკურნალოდ მედიკამენტების სწორი გამოყენებისთვის პროცესში ჩართული იქნება პედიატრი ნევროლოგი.
- თვალის სპეციალისტების გუნდი გაუწევს მონიტორინგს სიელმეს.
- გულის მანკის მქონე ბავშვები უნდა შეამოწმოს ბავშვთა კარდიოლოგმა და რეგულარულად მოხდეს ექოკარდიოგრამის გადაღება.

განვითარება

■ ზრდა

ზოგიერთ ჩვილს აღენიშნება საშვილოსნოსშიდა ზედის შეფერხება და უმეტესობა მცირეწონიანი იბადება. ალაზამის სინდრომის მქონე ბავშვებს აღენიშნებათ წონის მატებასთან დაკავშირებული პრობლემები. ისინი ნელა იზრდებიან და ჩამორჩებიან სიმაღლეში. თუმცა, აღწერილია ბავშვები, რომელთაც ზრდის პრობლემები არ ჰქონდათ. ზოგიერთ ბავშვს ასევე აღენიშნება მიკროცეფალია, რაც პატარა თავის ზომას ნიშნავს.

■ ფიზიკური განვითარება

ბავშვების უმეტესობას აღენიშნება განვითარების ეტაპების დაყოვნება, როგორცაა ჯდომა, ხოხვა და სიარული.

■ მეტყველება

ბავშვების უმეტესობას შეზღუდული აქვს მეტყველების განვითარება, რაც შეიძლება მძიმე იყოს. ზოგიერთ ბავშვს შეიძლება საერთოდ არ განუვითარდეს მეტყველების უნარი. ამ შემთხვევაში კომუნიკაციის სხვა ხერხი გამოიყენება, როგორცაა ნიშნებითა და ჟესტებით საუბარი.

■ სწავლა

ბავშვების უმეტესობას სწავლასთან დაკავშირებით მნიშვნელოვანი დახმარება სჭირდება. მათ შეიძლება დასჭირდეთ სპეციალურ სკოლაში სიარული, რათა მიიღონ შესაბამისი აკადემიური მხარდაჭერა და, ასევე სჭირდებათ დახმარება არააკადემიური და ყოველდღიური უნარების ათვისებაში. ზრდასრულების უმეტესობა ხანგრძლივ ზედამხედველობას საჭიროებს.

■ Behaviour

ბევრ ბავშვს არა აქვს რაიმე განსაკუთრებული ქცევის პრობლემები. თუმცა, აღწერილია შფოთვა, განმეორებითი ან თვითმასტიმულირებელი ქცევა, აუტიტური ნიშნები.

მართვა:

- ზოგადი პედიატრი ზედამხედველობას უწევს ალაზამის სინდრომის მქონე ბავშვებს, მათ განვითარებას და ქცევას. ისინი ასევე კოორდინირებას უწევენ შესაბამის სპეციალისტთა გუნდს, რომელიც უზრუნველყოფს ფიზიოთერაპიას, ოკუპაციურ, მეტყველების და ქცევით თერაპიას.
- ზრდის შეფერხების მქონე ბავშვები უნდა გადამისამართდნენ პედიატრ ენდოკრინოლოგთან, რათა განიხილოს ზრდის ჰორმონით მკურნალობის საკითხი.