



Understanding Chromosome & Gene Disorders

კანტუს სინდრომი



rarechromo.org

რა არის კანტუს სინდრომი და რა იწვევს მას?

კანტუს სინდრომი პირველად 1982 წელს ექიმმა Cantú-მ მექსიკაში მუშაობისას აღწერა (Scurr 2011). დღეისათვის ცნობილია, რომ კანტუს სინდრომს *ABCC9* (Harakalova 2012) და *KCNJ8* (Cooper 2014) გენებში მომხდარი ცვლილებები იწვევს. კანტუს სინდრომი ვითარდება მაშინ, როდესაც ადამიანის გენომში ზემოხსენებული გენებიდან ერთ-ერთის ორივე ასლში ვლინდება თანმიმდევრობის კონკრეტული ვარიანტი. აღნიშნული ხასიათის მცირე ცვლილებები გენეტიკურ კოდში „მართლწერის“ შეცდომას ჰგავს. გენის თანმიმდევრობები ცილის მოლეკულების წარმოქმნის ინსტრუქციას ინახავს. ცილებს კი, როგორც ორგანიზმის საშენ მასალას, მნიშვნელოვანი როლი აქვს ორგანიზმის ზრდასა და განვითარებაში. გენები კომპლექსური მოლეკულებისგან - დნმ-სგან შედგება, მრავალი გენი კი ორგანიზმულ სტრუქტურაში - ქრომოსომაში ერთიანდება. ადამიანს 23 წყვილი ქრომოსომა აქვს, თითოეულ წყვილში ქრომოსომები ორივე მშობლისგან თანაბრად გადაეცემა. *ABCC9* და *KCNJ8* გენები მე-12 ქრომოსომაზე, ერთმანეთთან საკმაოდ ახლოს მდებარეობს. მათი მთავარი ფუნქცია ატფ-მგრძობიარე კალიუმის არხის მშენებლობაში მონაწილეობაა. ეს არხი უჯრედის გარეთა მემბრანაზეა ლოკალიზებული და აკონტროლებს კალიუმის უჯრედში შესვლა-გამოსვლას. როდესაც ერთ-ერთ ამ გენში „მართლწერის“ შეცდომა ხდება, არხი აქტიურდება და ირღვევა კალიუმის დინების კონტროლი. ბოლომდე ნათელი არ არის, თუ რატომ იწვევს ეს ცვლილება კანტუს სინდრომის კლინიკურ გამოვლინებას. თუმცა კვლევები ამ მიმართულებით აქტიურად მიმდინარეობს.

კანტუს სინდრომისთვის დამახასიათებელი ყველაზე ხშირი ნიშნებია:

- პოლიჰიდრამნიონი (ზედმეტი სითხე საშვილოსნოში) ორსულობის დროს
- დიდი წონა დაბადებისას, რომელიც გამოწვეულია შეშუპებით (სითხის დაგროვების გამო), რომელიც ჩვილობაშივე ქრება, კუნთების შეშუპება მოგვიანებით ვითარდება
- სქელი თმა, დაბალი თმის ხაზი შუბლსა და კისერზე, თმისაღობა კიდურებსა და ტანის სხვა ნაწილებზე
- დამახასიათებელი სახის ნაკვთები
- დიდი ზომის გული
- გამოკვეთილი სისხლძარღვები

კანტუს სინდრომს კლინიკური გამოვლინებების საკმაოდ ფართო სპექტრი ახასიათებს, რომელთა ნაწილი მხოლოდ ზოგიერთ შემთხვევაში აღინიშნება.

რამდენ ადამიანს აქვს ეს დაავადება?

დღეისათვის კანტუს სინდრომის შემთხვევების საერთო რაოდენობა უცნობია. სამედიცინო ლიტერატურაში დაახლოებით 50 შემთხვევაა აღწერილი, მაგრამ ინფორმაციის გავრცელებასთან ერთად ნათელი ხდება, რომ მსოფლიოში გაცილებით უფრო მეტ ადამიანს აღნიშნება ეს სინდრომი. შემთხვევების გავრცელების ეს ტენდენცია კონკრეტული ქვეყნების მოსახლეობაში ან ეთნიკურ ჯგუფებში ჯერ კიდევ უცნობია.

სად მდებარეობს კანტუს სინდრომის გამომწვევი გენი?

არსებობს კანტუს სინდრომის გამომწვევი ორი გენი - *ABCC9* და *KCNJ8*, რომლებიც მე-12 ქრომოსომის მოკლე მხარზეა განლაგებული (12p12.1 პოზიციაზე) (Harakalova 2012, Cooper 2014). ზოგიერთი გენეტიკური დაავადების დროს აღინიშნება მთლიანი გენის ან ქრომოსომის დიდი ნაწილის (რომელიც გენებისგან შედგება) სრული წაშლა (დელეცია). კანტუს სინდრომის შემთხვევაში კი გენეტიკურ კოდში - ძირითადად, *ABCC9* გენში და/ან შედარებით იშვიათად, *KCNJ8* გენში - მხოლოდ მცირე ვარიაცია აღინიშნება.

რატომ მოხდა ეს?

ადამიანს 23 წყვილი ქრომოსომა აქვს, რომლის ნახევარს მემკვიდრეობით ერთი მშობლისგან ვიღებთ, ხოლო მეორე ნახევარს - მეორე მშობლისგან. ჩანასახი გენეტიკურ ინფორმაციას თანაბრად იღებს ორივე მშობლისგან - კვერცხუჯრედისა და სპერმატოზოიდის შერწყმისას ქრომოსომათა წყვილი წარმოიქმნება.

ბიოლოგიური გადაწერის მექანიზმი, რომელიც ქრომოსომებს სპერმატოზოიდსა და კვერცხუჯრედში ალაგებს, ყოველთვის შეუცდომელი არ არის და ხანდახან გენეტიკურ კოდში მცირე ცვლილებები („მართლწერის შეცდომები“) ვლინდება. თუ ეს ცვლილებები *ABCC9* ან *KCNJ8* გენებში მოხდა, კანტუს სინდრომი განვითარდება (ბავშვში და არა მშობლებში).

კანტუს სინდრომის შემთხვევაში, დაავადებული მშობლიდან შვილზე გადაცემის რისკი 50%-ია ყოველი ბავშვისთვის. ამას აუტოსომურ-დომინანტური გადაცემა ჰქვია. ბიჭები და გოგონები ერთი და იგივე სიხშირით ავადდებიან. კანტუს სინდრომის მქონე მშობლისგან შვილზე გენეტიკურად გადაცემის შემთხვევაში ზოგჯერ ოჯახში რამდენიმე დაავადებული და რამდენიმე ჯანმრთელი ბავშვი შეიძლება იყოს. მიუხედავად იმისა, რომ დაავადება გამოწვეულია ერთი და იმავე გენის ცვლილებით, კლინიკური გამოვლინებები, შესაძლოა, განსხვავებული იყოს ოჯახის წევრებს შორის.

შეიძლება განმეორდეს?

თუ მშობლები არ არიან *ABCC9* ან *KCNJ8* გენის ცვლილების მატარებლები, დიდი ალბათობით კანტუს სინდრომის გამომწვევი გენეტიკური ცვლილება სპერმატოზოიდის ან კვერცხუჯრედის ჩამოყალიბებისას წარმოიქმნა. ასეთ შემთხვევაში, სხვა შვილებზე იგივე გენეტიკური ცვლილებების გადაცემის რისკი უკიდურესად დაბალია - ემპირიულად 1%-ზე ნაკლები. განმეორების რისკი იშვიათი ფენომენით - “სასქესო უჯრედების მოზაიციზმით” აიხსნება. ამ დროს მშობელს გენეტიკური ცვლილება სპერმატოზოიდების ან კვერცხუჯრედების გარკვეულ ნაწილში აღინიშნება, შესაბამისად, გენეტიკური ცვლილება მშობლის სისხლის ტესტირებით ვერ დადგინდება. კონკრეტული რჩევისთვის და განმეორების რისკების შეფასებისთვის საჭიროა კლინიკური გენეტიკოსის კონსულტაცია.

განვითარება

■ ზრდა

კანტუს სინდრომის მქონე ბავშვები ხშირად დიდი ზომით და წონით იზადებიან, მალევე უბრუნდებიან ნორმალურ მაჩვენებლებს და შემდეგ ადეკვატურად ვითარდებიან. შესაძლოა, მათ თავის დიდი გარშემოწერილობაც აღენიშნებოდეთ.

■ ჯდომა, მოძრაობა, სიარული

ბავშვების უმეტესობას ნორმალური მოტორული განვითარება აქვს, ჯდომა და სიარულის დაწყება ასაკისთვის შესაფერის დროს აღინიშნება, სხვადასხვა თამამებსა და სპორტში ჩართულობაც ჩვეულებრივ შეუძლიათ.

■ მეტყველების უნარი

კანტუს სინდრომით დაავადებული ბავშვების ნაწილს მცირე ჩამორჩენა აღინიშნება მეტყველების განვითარებაში. უმეტესობას კი კითხვა, წერა და მეტყველება ნორმალურად შეუძლია.

■ სწავლის უნარი

კანტუს სინდრომით დაავადებული ბავშვების უმეტესობას სწავლის უნარი ნორმის ფარგლებში აქვს. მცირე ნაწილს სჭირდება დახმარება სპეციფიკურ საკითხებში, თუმცა ძნელია იმის მტკიცება, რომ ეს სიმძნელე კანტუს სინდრომთან იყოს დაკავშირებული, რადგან სწავლის სირთულე დამოუკიდებლადაც შეიძლება განვითარდეს.

■ ქცევა

კანტუს სინდრომის მქონე ბავშვებს ჩვეულებრივ ნორმალური ქცევა ახასიათებთ. იშვიათ შემთხვევაში კი მშობლები ბავშვის უცნაურ ქცევას აღნიშნავენ.

სამედიცინო ჩივილები

კანტუს სინდრომის მქონე ბავშვების და ზრდასრულების ჯანმრთელობის მდგომარეობა დამაკმაყოფილებელია - კონკრეტული ჩივილი არ აღინიშნებათ და ნებისმიერ საკმთანობაში შეუძლიათ მონაწილეობის მიღება. მართალია, ზოგიერთ შემთხვევაში შეიძლება სხვადასხვა სახის ჩივილი წარმოჩინდეს, მაგრამ ამას არა აქვს გენერალიზებული სახე და სიმპტომების სიმძიმეც ცვალებადია (Scurr 2011, Harakalova 2012).

■ პოლიჰიდრამნიონი

პოლიჰიდრამნიონი სამედიცინო ტერმინია, რომელიც ნიშნავს ორსულობისას ზედმეტი სითხის დაგროვებას ნაყოფის გარშემო. ამ მოვლენას კანტუს სინდრომის მქონე ბავშვების ბევრი მშობელი აღნიშნავს. როდესაც ზედმეტი სითხე დისკომფორტს იწვევს ან ნაადრევი მშობიარობის რისკის ქმნის, სითხის ამოღება აუცილებელი ხდება. სხვა შემთხვევაში, ზედმეტი სითხე არ წარმოადგენს პრობლემას ნაყოფისთვის.

■ დიდი წონა დაბადებისას

კანტუს სინდრომით დაავადებული მრავალი ბავშვის კვლევამ აჩვენა, რომ მათი საშუალო წონა დაბადებისას უფრო მეტია, ვიდრე მათი ჯანმრთელი და-ძმების ან, ზოგადად, პოპულაციის (Scurr 2011). დაავადებული ბავშვების დიდი წონა გამოწვეულია შემუშებით - ზედმეტი ქსოვილური სითხე პირველივე კვირებში გაიწოვება, შესაბამისად, წონა მცირდება, სტაბილურდება და ამის შემდეგ შეესაბამება ცენტულურ ცხრილს. აღნიშნული ცვლილების მიზეზი ამ ეტაპზე უცნობია.

■ მდგრადი შემუშება (ედემა)

მშობლებისა და ექიმების უმრავლესობა აღნიშნავს, რომ კანტუს სინდრომით დაავადებულ ბავშვებში კუნთოვანი ქსოვილის განვითარება ნორმალურად მიმდინარეობს. თუმცა მათ მცირე ნაწილს ბავშვობაშიც და შემდეგ, ზრდასრულობის დროსაც, აღნიშნება შემუშება კოჭების და, ზოგადად, ქვედა კიდურების მიდამოში. ამ დროს რეკომენდებულია მჭიდრო სახვევების გამოყენება კიდურებზე, რადგან შემუშება დღის განმავლობაში პროგრესირებს. გაღვიძებისას ხანდახან ქუთუთოების არეში მცირე შემუშებაც აღინიშნება, რომელიც ადგომის შემდგომ მალევე ქრება.

■ ჭარბთმიანობა (ჰიპერტრიქოზი)

ერთ-ერთი ყველაზე დამახასიათებელი სიმპტომია ტანზე ჭარბი თმიანობა სწრაფი ზრდით. ბავშვების უმეტესობას დაბადებისას თავზე ხშირი თმა აქვს, რომელიც მალე იზრდება და სქელდება. შუბლზე და კისერზე დაბალი თმის ხაზი, ხოლო სახეზე, ზოგადად, თმიანობა აღენიშნებათ რბილი თმით. მშობლები ამბობენ, რომ თმიანობა ტანსა და კიდურებზე ხშირად ადრეული ასაკიდანვე თვალშისაცემია, თუმცა ეს ნიშანიც ვარიანტულია და ზოგ შემთხვევაში საკმაოდ უმნიშვნელოდაა გამოხატული.

თმიანობასთან მიდგომა სხვადასხვაგვარია. ზოგიერთს ის არ აწუხებს, ზოგი კი მრავალფეროვანი მეთოდებით ცდილობს თმის მოცილებას. ეს შეიძლება სასარგებლო იყოს სკოლის ასაკის ბავშვებისათვის, თუ მათი მეგობრები ამჩნევენ ჭარბთმიანობას და კომენტარებს აკეთებენ ამაზე. კანტუს სინდრომით დაავადებული, განსაკუთრებით მდგრადობითი სქესის, წარმომადგენლებისთვის ზედმეტი თმიანობა სამედიცინო პრობლემად აღიქმება და ხელისშემშლელია ყოველდღიურ ცხოვრებაში.

■ გამოკვეთილი სახის ნაკვთები

გარდა თითოეული ადამიანისთვის დამახასიათებელი გენეტიკური თავისებურებებისა, სახის ნაკვთების ჩამოყალიბებისას, კანტუს სინდრომის მქონე ადამიანებს აქვთ რამდენიმე საერთო ნიშანი, როგორიცაა სქელი წამწამები, დაბალი თმის ხაზი და ხშირად თითქმის შეუმჩნეველი ნიშნები, მაგ. სახე ტუჩები.

■ გულის თანდაყოლილი დაავადებები

კანტუს სინდრომით დაავადებული ბავშვებს ხშირად აღენიშნებათ გულის თანდაყოლილი მანკი. მათ შორის ყველაზე ხშირია ღია არტერიული სადინარი (PDA). არტერიული სადინარი სისხლმარღვია, რომელიც ბავშვის დაბადებამდე სხეულის მთავარ სისხლმარღვს (აორტას) ფილტვის არტერიასთან აკავშირებს.

როგორც წესი, დაბადებისას ეს გზა იკეტება. კანტუს სინდრომით დაავადებულ ბავშვებს კი შეიძლება მცირე ქირურგიული ჩარევა დასჭირდეთ ამ სისხლძარღვის დასახურად.

■ გადიდებული გული

დიდი ხანია ცნობილია, რომ კანტუს სინდრომით დაავადებულ ადამიანებს გულის შედარებით დიდი ზომები აქვთ (Levin 2016), მაგრამ, როგორც წესი, ეს სერიოზულ პრობლემას არ ქმნის.

■ გაგანიერებული სისხლძარღვები

კანტუს სინდრომის შემთხვევაში სისხლძარღვების უფრო დიდი დიამეტრი აღინიშნება, ვიდრე ზოგად პოპულაციაში, რომლის მიზეზი შესაძლებელია პირდაპირ სისხლძარღვის კედლის უჯრედების გენის ცვლილება იყოს. მაგნიტურ-რეზონანსული ანგიოგრაფიით (MRA) შესაძლებელია ტვინის არტერიების ვიზუალიზაცია. კანტუს სინდრომით დაავადებული პაციენტების ტვინის ანგიოგრამაზე კარგად ჩანს ფართო და დაკლავნილი სისხლძარღვები (Guerrero 2016). ამ სინდრომით დაავადებულ ადამიანთა ნაწილს გაგანიერებული სისხლძარღვები შეიძლება აღენიშნოს სხეულის სხვა ნაწილებზე, მაგალითად - გაგანიერებული ვენები ქვემო კიდურებზე. გაგანიერებულმა სისხლძარღვებმა პერიოდულად შეიძლება გამოიწვიოს პრობლემები, რომლებსაც მკურნალობა სჭირდება.

■ ფართო ნეკნები და ჩონჩხის ცვლილებები

თავდაპირველად კანტუს სინდრომი ქონდროდისკლაზიად (ძვლების არანორმალური სტრუქტურა) მიიჩნეოდა, რადგან რენტგენოგრამაზე აღინიშნებოდა გარკვეული ცვლილებები, როგორცაა განიერი ნეკნები, ქალას გასქელებული ძვლები და ფართო ლულოვანი ძვლები. აღნიშნული რენტგენოლოგიური ცვლილებები საკმაოდ ხშირია, თუმცა არც შესამჩნევ კლინიკურ სიმპტომებს იწვევს და არც ჩონჩხის კონკრეტულ დაავადებას წარმოადგენს. ამასთან, ეს ცვლილებები ყველა დაავადებულში არ აღინიშნება.

სხვა კლინიკური გამოვლინებები

კანტუს სინდრომს, ძალიან იშვიათად, რამდენიმე სხვა ყურადსაღები კლინიკური გამოვლინებაც ახასიათებს:

- კუჭიდან სისხლდენა (სისხლდენა კუჭის ლორწოვანი გარსიდან)
- პულმონური ჰიპერტენზია (ფილტვის არტერიებში მომატებული წნევა)
- შაკიკი
- გულყრები

ოჯახები აღნიშნავენ ...

„ჩვენი ქალიშვილის დიაგნოსტიკა კანტუს სინდრომით 12 თვის ასაკში უდავოდ დაგვეხმარა უკეთ გაგვეგო მისი უნიკალურობა და უკეთესად დავხმარებოდით განვითარებაში. დაავადების იშვიათი ხასიათიდან გამომდინარე, სხვა ასეთ ბავშვებთან ურთიერთობა ერთიანობისა და სიძლიერის განცდას გვაძლევს - ერთად ვსწავლობთ და ერთად ვუმკლავდებით გამოწვევებს.“

„კანტუს სინდრომი საუკეთესო განაჩენი ნამდვილად არ არის, თუმცა უარესი შემთხვევებიც არსებობს. შენზეა დამოკიდებული, ცხოვრება აქციო ისეთად, როგორც თავად გსურს.“

მართვა და რეკომენდაციები:

დიაგნოსტიკისას

- გენეტიკური ტესტირება და ინფორმაციის მიწოდება კანტუს სინდრომის შესაძლო არსებობის შესახებ
- ეკგ (გულის ელექტრული აქტივობის განსაზღვრა) და ექოკარდიოგრამა (გულის ულტრაბგერითი გამოკვლევა)
- სასუნთქი სისტემის შემოწმება სუნთქვის პრობლემის არსებობის შემთხვევაში
- ტვინის სკანირება (მრტ ან ანგიოგრაფია), ჩვენების შესაბამისად ნევროლოგიური სიმპტომების ან გულყრების არსებობის შემთხვევაში

დიაგნოზის დასმის შემდეგ

- ხანგრძლივი მეთვალყურეობა პედიატრის მიერ (ბავშვებისთვის)
- იშვიათი გართულებების გამოკვლევა (მაგ: ენდოსკოპია კუჭიდან სისხლდენისას)
- რეკომენდებულია მხედველობის გამოკვლევა
- დერმატოლოგის კონსულტაცია, ჭარბი თმის მოცილების სურვილის შემთხვევაში
- კარდიოლოგიური ზედამხედველობა გულის ზომების მონიტორინგისთვის

საინფორმაციო მხარდაჭერა



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

შეუერთდით Uniqus-ს ინფორმაციული მხარდაჭერის მისაღებად.

Uniqus არის საკვლემოქმედო ორგანიზაცია სახელმწიფო დახმარების გარეშე, რომელიც არსებობს სრულიად დონაციებზე. თუ შეგიძლიათ გააკეთეთ დონაცია ჩვენი ვებ-გვერდიდან www.rarechromo.org/donate გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგეხმაროთ!

ვებგვერდები, Facebook ჯგუფები
<http://cantu-syndrome.org/> - Cantu Syndrome Interest Group

Uniqus-ს მოხსენიებული აქვს გარე წყაროები და ვებგვერდები, 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 ორგანს. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილებების შესახებ მალიან სწრაფად განვითარებადი დარგია. მიუხედავად იმისა, რომ აღნიშნული გზამკვლევი მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს, ზოგიერთი რამ შეიძლება შეიცვალოს მოგვიანებით. Uniqus მაქსიმალურად ადევნებს თვალყურს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს.

აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა ინგრიდ სკურის (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი) მიერ, და განხილულია დოქტორი სარა სმიტსონის (კლინიკური გენეტიკოსი) მიერ, კლინიკური გენეტიკის დეპარტამენტის, საუნივერსიტეტო საავადმყოფოების ბრისტოლ NHS ფონდის წლობით.

ქართული თარგმანი განხორციელებულია Uniqus მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ზაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ქეთევან კანკავა, ლუკა აბაშიშვილი, მეგა ლარცულიანი, ელენე მელიქიძე, ანასტასია სუხიაშვილი, ემერიტ. პროფ. ელენე აზიანიანი.

ვერსია 1 (AP) 2017

საავტორო უფლებები © Uniqus 2024

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერათა ჯგუფი
რეგისტრირებულია ინგლისსა და უელსში,

საკვლემოქმედო ნომერი 1110661
კომპანიის ნომერი 5460413