



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომი



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## რა არის ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომი და რა იწვევს მას?

ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომი წარმოადგენს გენეტიკურ მდგომარეობას, რომელიც იწვევს ტანდაბლობას, მეტყველების შეფერხებას და დამახასიათებელ სახის ნაკვთებს. დაავადების სახელი აღნიშნავს იმ ორი კლინიკის, სადაც იგი პირველად აღწერეს - ბოსტონის ფლოუთინგ ჰოსპიტალი (Boston Floating Hospital) და კალიფორნიის ზოგადი პროფილის ჰოსპიტალი (Harbor General Hospital in California).

გენები თამაშობენ მნიშვნელოვან როლს ჩვენს ზრდასა და განვითარებაში. გენები წარმოადგენენ დნმ-ის მონაკვეთებს და ჩალაგებულია სტრუქტურებში ე.წ. ქრომოსომებში. ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომი გამოწვეულია *SRCAP* გენში მომხდარი ცვლილებით (მუტაციით), რაც იმას ნიშნავს, რომ გენი სათანადოდ ვერ ფუნქციონირებს. *SRCAP* გენი მდებარეობს მე-16 ქრომოსომის p11.2 უბანში. ყველა ადამიანს აქვს თითო გენის ორი ასლი, რომელთაგან ერთი მემკვიდრეობით მიღებულია დედისგან, მეორე კი მამისგან. *SRCAP* გენი მნიშვნელოვან როლს ასრულებს უჯრედების ზრდასა და გაყოფაში, რაც საჭიროა ნორმალური განვითარებისთვის. ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომს იწვევს წყვილიდან ერთი *SRCAP* გენის ასლის დაზიანება. მემკვიდრეობის ასეთ ტიპს აუტოსომურ-დომინანტური ეწოდება.

### დამახასიათებელი ნიშნები:

ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომის მქონე ყველა ბავშვი ტანდაბალია და აღენიშნება მეტყველების შეფერხება, თუმცა სიმპტომების სიმძიმე ინდივიდუალურია თითოეულ ბავშვში. სხვა ნიშნები მოიცავს შემდეგს:

- სახის დამახასიათებელი ნაკვთები, როგორცაა გამოკვეთილი ცხვირი
- მსუბუქი ან საშუალოდ გამოხატული დასწავლის სირთულეები
- მხედველობასთან და სმენასთან დაკავშირებული მცირედი პრობლემები
- გარეგანი სასქესო ორგანოების პრობლემები, როგორცაა ჩამოუსვლელი სათესლე ჯირკვლები
- თირკმლის პრობლემები

„ჩვენ ვთვლით, რომ ტერმინი მეტყველების 'შეფერხება' შეიძლება დამაბნეველი იყოს ადამიანისთვის, რადგან იგი გულისხმობს, რომ დროთა განმავლობაში გამართული მეტყველების უნარი მაინც განვითარდება. რაიანს შეზღუდული ლექსიკა აქვს და ის გაურკვეველად გამოსთქვამს სიტყვებს, რაც გაუგებარია მათთვის, ვინც მას კარგად არ იცნობს.“

„წვეი საკმაოდ დამოუკიდებელია და ყველაფრის მოსინჯვა უნდა. მას მეტი ძალისხმევა სჭირდება გარკვეულ საკითხებში, როგორცაა სწავლა, განსაკუთრებით კი მათემატიკა. მაგრამ იგი ძალიან მონდომებულია. მას ძალიან უყვარს თავისი პლანშეტი და მასზე ვიდეოების მონტაჟი.“

## რამდენ ადამიანს აქვს ეს მდგომარეობა?

ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომი იშვიათი დაავადებაა. სამედიცინო ლიტერატურაში მხოლოდ 100-მდე შემთხვევაა აღწერილი. ამ სინდრომთან ასოცირებული გენი 2012 წელს აღმოაჩინეს, მანამდე კი ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომის დიაგნოზის დასმა მხოლოდ კლინიკური მახასიათებლების საფუძველზე იყო შესაძლებელი. დიაგნოზის დასადგენად ახლა უკვე ხშირად ტარდება გენეტიკური ტესტირება. გენეტიკური ტესტირების ხელმისაწვდომობა ნიშნავს, რომ სავარაუდოდ, მომავალში მეტ ბავშვს და ზრდასრულ ადამიანს დაესმება ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომის დიაგნოზი.

## რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას მშობელი გადასცემს ბავშვს გენეტიკურ ინფორმაციას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის მეშვეობით, რის შედეგადაც ყალიბდება ბავშვი. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არაა სრულყოფილი და იშვიათად, შესაძლოა ადგილი ჰქონდეს გენეტიკური კოდის სპონტანურ ცვლილებას ბავშვებში, რომელიც მათ მშობლებში არ არის ნაჩანხი. ჩვენს მიერ ცნობილი ოჯახების შემთხვევათა უმრავლესობაში *SRCAP* გენში მომხდარი ცვლილება შემთხვევითად მომხდარი მოვლენის შედეგი იყო, რასაც გენეტიკოსები "დე ნოვო" ცვლილებას უწოდებენ. იშვიათ შემთხვევებში, ერთ-ერთ მშობელს აქვს ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომი, რაც იმას ნიშნავს, რომ შვილს დაზიანებული გენი მემკვიდრულად მშობლისგან აქვს მიღებული.

## შეიძლება თუ არა განმეორდეს?

როდესაც მშობლები არ არიან დაზიანებული *SRCAP* გენის მატარებლები, დაავადების განმეორების რისკი შემდგომ შვილზე ძალიან დაბალია (1%-ზე ნაკლები). მიზეზი, რის გამოც შეიძლება იყოს განმეორების მცირედი რისკი, გამოწვეულია იშვიათი ფენომენით, რომელსაც "გონადური მოზაიციზმი" ეწოდება. ასეთ დროს დაზიანებულ გენს შეიცავს მშობლის კვერცხუჯრედების ან სპერმატოზოიდების მხოლოდ გარკვეული ნაწილი. შესაბამისად, ასეთი მშობლის სისხლის ტესტირების შემთხვევაში გენეტიკური ცვლილება არ გამოვლინდება. თუ მშობლებიდან ერთ-ერთს აქვს *SRCAP* გენის ისეთივე ცვლილება, როგორც მის შვილს (და, შესაბამისად, ასევე აქვს ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომი), მაშინ მათ ნებისმიერ მომდევნო შვილზე იგივეს განმეორების ალბათობა იქნება 50% (ორიდან ერთი).



## განვითარება

### ■ ზრდა

ფლოუტინგ-ჰარბორის სინდრომის მქონე ახალშობილთა უმეტესობას აქვს მცირე წონა და შემდგომშიც სათანადოდ ვერ იმატებენ წონასა და სიმაღლეში. მოზრდილი ადამიანების საშუალო სიმაღლე არის 140-155 სმ. თავის ზომა, როგორც წესი, ნორმალურია. ადრეულ ასაკში გადაღებული რენტგენოლოგიური კვლევით შესაძლოა გამოვლინდეს ძვლების შენელებული ზრდა (ძვლოვანი ასაკის შეფერხება). ზოგიერთ ბავშვს ზრდის ჰორმონის დაბალი დონე აქვს და ზრდის ჰორმონით მკურნალობამ შესაძლოა დადებითად იმოქმედოს მათ ზრდაზე.

„ნევი ახლა 13 წლისაა და მას ოთხი წლიდან ზრდის ჰორმონის ინექციები უკეთდება. ნევის ფლოუტინგ-ჰარბორის დიაგნოზი 3 წლის ასაკში დაესვა. ზრდის ჰორმონის მიღება მან 14 წლის ასაკში უნდა შეწყვიტოს. ამ დღეს ნევი მოუთმენლად ელოდება!“

### ■ ჯდომა, მოძრაობა და სიარული

როგორც წესი, ბავშვებს არ აღენიშნებათ მოტორული განვითარების ეტაპების დაყოვნება. ისინი დროულად იწყებენ ჯდომას, ხოხვას და სიარულს.

### ■ მეტყველება

ფლოუტინგ-ჰარბორის სინდრომის მქონე ყველა ბავშვს აქვს მეტყველების შეფერხება, რაც რიგ შემთხვევებში, შეიძლება საკმაოდ რთულად იყოს გამოხატული. ზოგიერთი ბავშვი ლაპარაკს ვერ სწავლობს. როგორც წესი, რეცეფციული მეტყველების უნარი (სასაუბრო ენის გაგება) უკეთაა განვითარებული, ვიდრე ექსპრესიული მეტყველების უნარი (სასაუბრო ენის გამოყენება). ფლოუტინგ-ჰარბორის სინდრომის მქონე ბავშვებს ზოგჯერ აქვთ გამორჩეულად მაღალი და წვრილი ხმა ან ცხვირისმიერი საუბარი.

### ■ სწავლა

ბავშვებს ხშირად აქვთ დასწავლის მსუბუქად ან საშუალოდ გამოხატული სირთულეები. მათი უმეტესობა დადის სკოლაში, თუმცა სწავლის დროს დამატებით დახმარებას საჭიროებენ.

### ■ ქცევა

ქცევის პრობლემები, როგორცაა ტანტრუმები, ყურადღების დეფიციტი და ჰიპერაქტიურობა (ADHD), უფრო ხშირია ბავშვობის ასაკში, თუმცა მდგომარეობა ასაკის მატებასთან ერთად უმჯობესდება.

## სამედიცინო პრობლემები

**მხედველობის პრობლემები**, როგორცაა სიემე და შორსმხედველობა, საკმაოდ ხშირია.

**ოლი სმენის პრობლემები**, როგორცაა „წებოვანი ყური“ შესაძლოა საჭიროებდეს მკურნალობას, რადგან კარგი სმენა მნიშვნელოვანია მეტყველების განვითარებისთვის.

**გულყრები/ეპილეფსია** ნანახია ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომის მქონე პაციენტების მხოლოდ მცირე ნაწილში.

**კუჭ-ნაწლავის პრობლემები**, როგორცაა გულმმარვა (გასტრო-ეზოფაგური რეფლუქსი), შეიძლება მიმედ იყოს გამოხატული და საჭიროებდეს მედიკამენტურ თერაპიას ან ზონდით კვებას. ასევე ხშირია ყაზობა, და ამ დროსაც შეიძლება საჭირო გახდეს მედიკამენტური მკურნალობა.

**თირკმლის პრობლემები**, როგორცაა ჰიდრონეფროზი (თირკმელების შეშუპება, რომელიც შარდის დაგროვებით არის გამოწვეული), თირკმლის კისტები ან თირკმლის არარსებობა შეიძლება თან ახლდეს ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომს. ამგვარი ცვლლებები კარგად ჩანს ექოსკოპიური კვლევის დროს. თირკმლის პრობლემებმა შეიძლება გამოიწვიოს მაღალი წნევა, რომელიც აუცილებლად საჭიროებს მკურნალობას.

**თავის ტვინის ანევრიზმების მომატებული რისკი** (თავის ტვინში სისხლძარღვების შეშუპება). ფლოუთინგ-ჰარბორის მქონე ოთხ ზრდასრულ ადამიანს აღმოაჩნდა თავის ტვინის ანევრიზმა; შესაბამისად, აღნიშნული სინდრომის დროს თავის ტვინის ანევრიზმის განვითარების რისკი უფრო მეტია, ვიდრე ზოგად პოპულაციაში. ანევრიზმა შესაძლოა უსიმპტომოდ არსებობდეს, მაგრამ გასკდომის შემთხვევაში შეიძლება ინსულტი გამოიწვიოს. ანევრიზმების ნახვა შესაძლებელია თავის ტვინის და კისრის სპეციალური კვლევით (მაგნიტურ-რეზონანსული კვლევა ანგიოგრაფიით). ანევრიზმის აღმოჩენის შემთხვევაში შესაძლებელია მკურნალობა, რაც საშუალებას მოგვცემს მოვახდინოთ ანევრიზმის გასკდომის პრევენცია.

**გარეგანი სასქესო ორანოების პრობლემები**, როგორცაა ჩამოუსვლელი სათესლე ჯირკვლები და ჰიპოსპადია (როდესაც შარდსადენის ხერელი პენისის წვერის ნაცვლად სხვა ნაწილში მდებარეობს) ხშირია. ბიჭებს შეიძლება დასჭირდეთ საკორექციო ოპერაცია.

**ნაადრევი სქესობრივი მომწიფება** არცთუ იშვიათია (8 წლამდე ასაკის გოგონებში და 9 წლამდე ასაკის ბიჭებში).

**ზედა კიდურების მცირე ანომალიები** ხშირია, მაგალითად მოკლე თითები ან ფართო ცერა თითი, თუმცა ეს ჯანმრთელობისთვის პრობლემას არ წარმოადგენს.

**სტომატოლოგიური პრობლემები**, როგორცაა სარძევე კბილების გვიან მოცვლა, კარიესი და პატარა კბილები, ხშირია, თუმცა აღნიშნული არ იწვევს ჯანმრთელობასთან დაკავშირებულ პრობლემებს. პრევენციისთვის საკმარისია დღეში ორჯერ კბილების გახეხვა და შაქრის მოხმარების შემცირება.

## ჯანმრთელობის მართვის რეკომენდაციები:

### დიაგნოზის დასმისას

- სრული კლინიკური გამოკვლევა, მათ შორის გულის და სასქესო ორგანოების კვლევა
- განვითარების ეტაპების შეფასება ზოგადი პედიატრის მიერ
- კვების რეჟიმის მოწესრიგება, საჭიროების შემთხვევაში
- თირკმლის და საშარდე გზების ექოსკოპიური კვლევა
- ეეგ (თავის ტვინის ელექტრული აქტივობის შეფასება), გულყრის არსებობაზე ექვის შემთხვევაში
- მხედველობის შემოწმება
- სმენის შემოწმება
- სტომატოლოგიური შემოწმება  
ენდოკრინოლოგის კონსულტაცია, ასევე ზრდის ჰორმონის და ფარისებრი ჯირკვლის ჰორმონების გამოკვლევა

### დიაგნოზის დასმის შემდეგ

- პედიატრის გრძელვადიანი მეთვალყურეობა
- მეტყველების თერაპია
- ფიზიოთერაპია და ოკუპაციური თერაპია (საჭიროების შემთხვევაში)
- მხედველობის და სმენის რეგულარული შემოწმება
- რეგულარული სტომატოლოგიური შემოწმება  
წნევის ყოველწლიური შემოწმება და მაღალი წნევის შემთხვევაში შესაბამისი მკურნალობა
- თირკმლის ერთჯერადი სკანირება ადრეული მოზრდილობის ასაკში, თირკმლის ცისტების სანახავად
- ჩვენ არ გვაქვს საკმარისი ინფორმაცია იმის შესახებ, სჭირდება თუ არა ფლოუთინგ-ჰარბორის სინდრომის მქონე ყველა ახალგაზრდა ადამიანს თავის ტვინის და კისრის მაგნიტურ-რეზონანსული კვლევა ანგიოგრაფიით, როგორც სკრინინგ გამოკვლევა. თუმცა მათ, ვისაც აქვს მაღალი წნევა ან/და თირკმლის ცისტები, აუცილებლად უნდა ჩაუტარდეთ აღნიშნული გამოკვლევა. ამის საჭიროება უნდა განსაზღვროს ოჯახის ექიმმა ან ნევროლოგმა. მნიშვნელოვანია, რომ მოხდეს მაღალი წნევის სათანადო მონიტორინგი და მკურნალობა.
- იმ შემთხვევაში, თუ ადგილი აქვს მწვავე ნევროლოგიურ სიმპტომებს, როგორცაა ძლიერი თავის ტკივილი, კიდურების სისუსტე ან საეჭვო ეპილეფსიური გულყრები, საჭიროა მყისიერი სამედიცინო ჩარევა, რათა განისაზღვროს ხომ არ არის აღნიშნული სიმპტომები გამოწვეული ანევრიზმით
- ადრეული სქესობრივი მომწიფების ნიშნების ან ზრდის შენელების შემთხვევაში საჭიროა ენდოკრინოლოგის დამატებითი ჩართულობა
- გენეტიკოსის მეთვალყურეობა (საჭიროებისამებრ)

„ჩვენთვის, როგორც ოჯახისთვის, ყველაზე რთული აღმოჩნდა ბავშვის ქცევითი დარღვევები, ე.წ. ჰიპერკინეზიები. მას ასევე აღენიშნება უყურადღებობის დეფიციტი და ჰიერაქტიური ქცევა, რაც საკმაოდ მძიმედაა გამოხატული. მეორეს მხრივ, მისი დადებითი მხარეებია სოციალური და მეგობრული ხასიათი. იგი არის ბედნიერი ახალგაზრდა, რომელიც ყველას უყვარს, ვინც მას იცნობს.“



16 წლის

„ის არის ჩვენი ოჯახის სიცოცხლით სავსე წევრი. მის გარეშე სახლში ნამდვილად სიჩუმეა! მას საოცრად გადამდები სიცილი აქვს და აუცილებლად ყველას აცინებს მის ირგვლის. მას უყვარს წესების დაცვა და იგვივს ითხოვს გარშემომყოფებისგანაც.“

## გამოყენებული ლიტერატურა:

Nikkel *et al.*, The phenotype of Floating-Harbor syndrome: clinical characterization of 52 individuals with mutations in exon 34 of *SRCAP*. Orphanet Journal of Rare Diseases 2013, 8:63

Nowaczyk MJM, Nikkel SM, White SM. Floating-Harbor Syndrome. 2012 Nov 29 [Updated 2013 Jan 24]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, *et al.*, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016.

Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK114458/>

Hood *et al.*, Mutations in *SRCAP*, encoding SNF2-related CREBBP activator protein, cause Floating-Harbor syndrome. Am J Hum Genet. 2012 Feb 10; 90(2):308-13

Reschen *et al.*, Floating-Harbor syndrome and polycystic kidneys associated with *SRCAP* mutation. Am J Med Genet A. 2012 Dec;158A(12):3196-200.

Menzies L *et al.*, Intracranial vascular pathology in two further patients with Floating-Harbor syndrome: Proposals for cerebrovascular disease risk management. Eur J Med Genet. 2019 Oct 9:103785.

# საინფორმაციო მხარდაჭერა



Understanding Chromosome & Gene Disorders



**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 **UniqDe**-ს ინფორმაციული მხარდაჭერის მისაღებად.

*UniqDe* არის საქველმოქმედო ორგანიზაცია სახელმწიფო დახმარების გარეშე, რომელიც არსებობს სრულიად დონაციებზე. თუ შეგიძლიათ გააკეთეთ დონაცია ჩვენი ვებ-გვერდიდან [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგვხმაროთ!

**Websites** <http://floatingharborsyndromesupport.com/>  
<https://floatingharborsyndrome.com/>

**Facebook** <https://www.facebook.com/FHSGlobal/>  
<https://www.facebook.com/groups/121319221297807/>

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

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. UniqDe მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ ალის გრაჰამმა (კლინიკური გენეტიკოსი, ჩრდილო-აღმოსავლეთის თემისი კლინიკური სერვისის ცენტრი) და დოქტორ ჟანე ჰარსტმა (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, დიდი ორმონდის ქუჩის ბავშვთა აპოსპიტალი, ლონდონი, გაერთიანებული სამეფო), ხოლო მისი მომზადება მოხდა UniqDe-ის მიერ. გზამკვლევის განახლება აწარმოა დოქტორ ლარა მენსისმა (კლინიკური გენეტიკოსი) და დოქტორ ჟანე ჰარსტმა (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, დიდი ორმონდის ქუჩის ბავშვთა აპოსპიტალი, ლონდონი, გაერთიანებული სამეფო), 2020.

2016 Version 1 (PM),

2020 Version 2 (AP)

ქართული თარგმანი განხორციელებულია UniqDe მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ქეთევან კანკავა, ერეკლე ბრეგაძე (ოსსუ-ის სტუდენტი), მარიამ ალაიძე (ოსსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ელენე აბზიანიძე.

**საავტორო უფლებები © UniqDe 2020**

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერა ჯგუფი რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში,

საქველმოქმედო ნომერი 1110661  
კომპანიის ნომერი 5460413