

ოჯახები ამბობენ ...

“მიუხედავად სირთულეებით სავსე დასაწყისისა, ფინლიმ ჩვენს მოლოდინებს გადააჭარბა და ახლა ჯანმრთელი, აქტიური, ბედნიერი ცხოვრება აქვს. მიუხედავად იმისა, რომ ის თანატოლებთან შედარებით უფრო პატარაა ტანით, ეს მისთვის დაბროვლებას არ წარმოადგენს - გადამდები ენთუზიაზმით მიიწევს წინ და სკოლაშიც არავის ჩამორჩება. მისი უნარი და შესაძლებლობა წუწუნის გარეშე გაუმკლავდეს დიაბეტთან დაკავშირებულ საჭიროებებს, ნამდვილად შთამაგონებელია.”



საინფორმაციო მხარდაჭერა



Understanding Chromosome & Gene Disorders



Rare Chromosome Disorder Support Group

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

email: 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:

<http://www.rarechromo.org/donate>

გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგვეხმაროთ!

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

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისტან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილებების შესახებ ძალიან სწრაფად განვითარებადი დარგია. მიუხედავად იმისა, რომ აღნიშნულ გზამკვლევში 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 დაწერა პროფესორ სიან ელარდმა, PhD FRCPath, კონსულტანტი კლინიკური მეცნიერი და მოლეკულური გენეტიკის ხელმძღვანელი, სამედიცინო დევიონის და ექსეტერის NHS ფონდი; გენომური მედიცინის პროფესორი ექსეტერის უნივერსიტეტი; კლინიკური პროგრამის დირექტორი, სამხრეთ დასავლეთ NHS გენომური მედიცინის ცენტრი.

ქართული თარგმანი განხორციელებულია *UniqDe* მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ექიმი მარიკა სულაშვილი, სოფია ფირცხალავა (თსსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ელენე აბუზანიძე. ვერსია 1.1 2016 (AP)

სავტორო უფლებები © *UniqDe* 2017

იშვითი პრომოოსიული დარღვევების მხარდაჭერა ჯგუფი: საქველმოქმედო ნომერი 1110661 რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში კომპანიის ნომერი 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

GATA6 სინდრომი

rarechromo.org

რა არის GATA6 სინდრომი?

GATA6 სინდრომი ვითარდება მაშინ, როდესაც *GATA6* გენის ორი ასლიდან ერთ-ერთი სათანადოდ არ მუშაობს. ჩვენი დნმ 3 მილიარდი ასოსგან შედგება და შეიცავს ისტრუქციებს ჩვენს ორგანიზმში მიმდინარე ყველა პროცესის გამართული ფუნქციონისთვის. ამგვარი ისტრუქციების სპეციფიკურ ნაკრებს გენები ეწოდებათ. *GATA6* წარმოადგენს დნმ-ის მიერ კოდირებულ ერთ-ერთ ამგვარ გენს. *GATA6* მნიშვნელოვან როლს ასრულებს მულტადუფინს პერიოდში ბავშვის სხვადასხვა ორგანოების ჩამოყალიბებაში, მათ შორის გულის და პანკრეასის ჩამოყალიბებაში. თუ *GATA6* გენის ერთ-ერთი ასლი შეიცავს ასოს შეცდომას (გენეტიკურ ცვლილებას), მაშინ ის სათანადოდ ვერ იმუშავებს და შესაბამისად, ბავშვის ზოგიერთი ორგანო (როგორც წესი პანკრეასი და გული) სათანადოდ ვერ განვითარდება.

რამდენ ადამიანს აქვს ეს მდგომარეობა?

GATA6 სინდრომი ძალიან იშვიათი მდგომარეობაა. 2016 წლის მონაცემებით, მთელი მსოფლიოს მასშტაბით მხოლოდ 50 შემთხვევა აღწერილი.

რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას მშობელი შვილს გენეტიკურ ინფორმაციას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის მეშვეობით გადასცემს, რის შედეგადაც ბავშვი ყალიბდება. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არ არის სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლოა ადგილი ჰქონდეს დნმ-ში პირველად მომხდარ შემთხვევით ცვლილებას. ამგვარ ცვლილებებს ადგილი აქვს ბავშვებში, თუმცა არაა ნაწიხი მათ მშობლებში. შემთხვევათა უმეტესობაში *GATA6* გენში მომხდარი დნმ-ის ცვლილება უეცარია (რასაც ხშირად 'დე ნოვო' ანუ სპონტანური ცვლილება ეწოდება). ამგვარი ცვლილებები ბუნებრივად სხვა ორგანიზმებშიც ხდება და არ არის განპირობებული თქვენი ცხოვრების წესით ან თქვენი ქცევით. იშვიათ შემთხვევებში, შესაძლოა ერთ-ერთ მშობელს ჰქონდეს იგივენაირი ცვლილება, როგორც ბავშვთან არის ნაწიხი.

შესაძლებელია ეს განმეორდეს?

თუ *GATA6* მუტაცია არ არის ნაწიხი არცერთი მშობლის დნმ-ში, მომდევნო ბავშვში იგივე გენეტიკური ცვლილების არსებობის ალბათობა უკიდურესად დაბალია. ასეთ დროს, როგორც წესი, რისკი 1%-ზე ნაკლებია. თუ *GATA6* სინდრომის მქონე ბავშვის მშობლების გენეტიკურმა ანალიზმა აჩვენა, რომ ისინი *GATA6* გენის იგივე ცვლილების მატარებლები არიან, მაშინ დაავადების განმეორების ალბათობა გაცილებით უფრო მაღალია (დაახლოებით 2-დან 1). აღნიშნულთან დაკავშირებით სპეციფიკურ რჩევას კლინიკური გენეტიკოსისგან ან კონსულტანტისგან მიიღებთ.

შეიძლება ეს სინდრომი განიკურნოს?

მთლიანი სინდრომის განკურნება შეუძლებელია, თუმცა შესაძლებელია ასოცირებული ჯანმრთელობის პრობლემების მკურნალობა (იხ. სამედიცინო ასპექტები).

GATA6 სინდრომის მქონე ბავშვების უმეტესობას აღნიშნება:

- საშვილოსნოსშიდა ზრდის შეფერხება (იზადებიან გესტაციურ ასაკთან შედარებით მცირე წონით)
- გულის თანდაყოლილი მანკები
- პანკრეასის სრული ან ნაწილობრივი არარსებობა. აღნიშნული იწვევს დიაბეტის განვითარებას დაბადებიდან მალევე და რიგ შემთხვევებში პანკრეასის ეგზოკრინულ უკმარისობას (პანკრეასიდან საჭმლის მომწელებელი წვენის შემცირებულ გამოყოფას ან სრულ არარსებობას)

GATA6 სინდრომის მქონე ზოგიერთ ბავშვებს ასევე აქვს:

- თანდაყოლილი არაფუნქციური ფარისებრი ჯირკვავი (ჰიპოთირეოზი)
- ნაღვლის ბუშტის არარსებობა და/ან დეფექტური სანაღველი სადინარი, თანდაყოლილი თიაქრები

სამედიცინო ასპექტები

■ გულის თანდაყოლილი მანკები

GATA6 სინდრომის მქონე ბავშვების უმეტესობას აღნიშნება გულის თანდაყოლილი სტრუქტურული მანკები. აღნიშნული შეიძლება იყოს გულის პარკუჭების გამყოფ კედელში არსებული 'ზვრელი', ანდა უფრო თული პრობლემა, როგორცაა ზოგიერთი სისხლძარღვის არასწორი მდებარეობა. აღნიშნული პრობლემების მოსაგვარებლად ზოგიერთ (თუმცა არა ყველა) ბავშვს შესაძლოა დასჭირდეს ქირურგიული ჩარევა.

■ ნეონატალური დიაბეტი

GATA6 სინდრომის მქონე ახალშობილების უმრავლესობას პანკრეასი არასრულად აქვთ განვითარებული, რაც იწვევს დიაბეტის განვითარებას. ასეთ დროს ბავშვები დაბადებიდან მალევე საჭიროებენ ინსულინის მიღებას და აგრძელებენ მკურნალობას სიცოხლის ბოლომდე. ინსულინის მიწოდება ხდება ნემსით ან ტუმბოს საშუალებით.

■ პანკრეასის ეგზოკრინული ფუნქციის უკმარისობა

ზოგიერთ ჩვილში, პანკრეასის პრობლემები საკვების, ძირითადად კი ცხიმით მდიდარი საკვების, მოუწელებლობას იწვევს. აღნიშნული განპირობებულია საჭმლის მომწელებელი წვენის ნაკლებობით, რომელსაც პანკრეასი გამოიმუშავებს კვების დროს. ბავშვებს ხშირად აღნიშნებათ მუცლის ტკივილი, ფაღარათი და ზრდა-განვითარების შეფერხება. მნიშვნელოვანია აღნიშნული სიმპტომების დროული ამოცნობა, რათა ბავშვებმა საკვებთან ერთად ორალური გზით პანკრეასის ფერმენტებიც მიიღონ (ე.წ. კრეონი, ფარმაცევტული პროდუქტის კომერციული დასახელება). წინააღმდეგ შემთხვევაში, მათი ორგანიზმი არასაკმარისი რაოდენობით შეიწოვს საჭირო ნივთიერებებს და მათი ზრდა შეფერხდება.

■ დღენაკლულობა და დამატებითი გართულებები

ზოგიერთი ახალშობილი ნაადრევად იზადება და მათგან ბევრს აქვს ზრდის შეფერხება (ხშირად, წონა დაბადებისას 2 კგ-ზე ნაკლებია). ასეთ დროს შესაძლებელია, რომ ჩვილს ჯანმრთელობასთან დაკავშირებული სხვა სამედიცინო პრობლემებიც ჰქონდეს, როგორცაა დიაფრაგმის თიაქარი (დიაფრაგმაში არსებული ხვრელი), რომელიც ქირურგიულ ჩარევას საჭიროებს.

■ ნაღვლის ბუშტის არარსებობა

ადამიანთა უმეტესობაში ნაღვლის ბუშტის არარსებობა არ იწვევს სიმპტომებს და არ საჭიროებს მკურნალობას. თუმცა, ზოგიერთ ინდივიდში შეიძლება გამოიწვიოს ტკივილი მუცლის ზედა არეში, ცხიმიანი საკვების აუტანლობა და მოუწელებლობა.

■ სანაღველი სადინრების განვითარების დარღვევა

აღნიშნული მდგომარეობის მქონე ჩვილებს დაბადებიდან მალევე უვითარდებათ სიყვითლე (ყვითელი შეფერილობის კანი და თვალის თეთრი გარსი) და საჭირო ხდება შემდგომი გამოკვლევები, რასაც კასის ქირურგიული პროცედურა ეწოდება. აღნიშნული პროცედურის დროს ხდება ბავშვის დაზიანებული სანაღველი სადინრების ამოკვეთა და მისი ჩანაცვლება ბავშვისავე ნაწლავის მარყუჟით, რაც საშუალებას მისცემს ნაღვლის მჭავას პირდაპირ ჩაედინოს წვრილ ნაწლავში. ზოგიერთ ბავშვს შესაძლოა დასჭირდეს ღვიძლის გადანერგვა.

განვითარება

■ ფიზიკური განვითარება

იმ შემთხვევაში, თუ ბავშვი მიიღებს ინსულინის სათანადო რაოდენობას ინექციის ან ტუმბოს სახით და საჭიროების შემთხვევაში მოიხმარს პანკრეასის ფერმენტებს, მისი ფიზიკური განვითარება არ იქნება შეფერხებული.

■ დასწავლა და ქცევა

ზოგადად, ქცევა და დასწავლის უნარი სხვადასხვანაირად ვლინდება ყველა ბავშვში, მათ შორის *GATA6* სინდრომის მქონე ბავშვებშიც. ზოგიერთ ბავშვს შეიძლება ჰქონდეს დასწავლასთან და ქცევასთან დაკავშირებული სირთულეები, თუმცა სხვებს შესაძლოა საერთოდ არ ჰქონდეთ აღნიშნული პრობლემა. დაზუსტებით არაა ცნობილი, აღნიშნულს თავად *GATA6* სინდრომი იწვევს, თუ რამე სხვა ფაქტორის ზეგავლენა.

■ მეტყველება

GATA6 სინდრომის მქონე ბავშვების უმეტესობას არ აღნიშნება ენობრივი და მეტყველებასთან დაკავშირებული პრობლემები.

მართვის რეკომენდაციები:

- დიაბეტის ინსულინით მკურნალობა
- კუჭქვემა ჯირკვლის ექსკოპია, რათა ინახოს პანკრეასის არსებობა
- რეკომენდებულია განავალში ელასტაზას გაზომვა, რათა ინახოს არის თუ არა პანკრეასის უკმარისობა
- ჩვენების შემთხვევაში, საჭმლის მონელების და ზრდის გაუმჯობესების მიზნით, რეკომენდებულია მკურნალობა პანკრეასის ფერმენტებით
- დიეტოლოგის რეგულარული შეფასება, რათა ინახოს ადრექვატურია თუ არა პანკრეასის ფერმენტების ჩანაცვლებითი თერაპია
- ცხიმში ხსნადი ვიტამინებით მკურნალობა (ვიტამინი A, D, E, K) მათთვის, ვისაც დანიშნული აქვს პანკრეასის ფერმენტების ჩანაცვლებითი თერაპია