

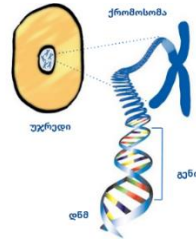


## რა არის GRIN2A გენთან დაკავშირებული სინდრომი და რა იწვევს მას?

GRIN2A-თან დაკავშირებული სინდრომი წარმოადგენს ეპილეფსიასთან ასოცირებულ დაავადებას, რაც მისი მთავარი დამახასიათებელი ნიშანია. ეს ხდება მაშინ, როდესაც *GRIN2A* გენის ორი ასლიდან ერთ-ერთი კარგავს ნორმალურ ფუნქციას. აღნიშნული შესაძლოა გამოწვეული იყოს გენის თანმიმდევრობის ცვლილებით, მისი ერთი ასლის ან გენის ნაწილის დაკარგვით.

GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომი პირველად 2010 წელს აღწერეს. გენები შეიცავენ ინფორმაციას, რაც განაპირობებს ორგანიზმის ნორმალურ ზრდასა და განვითარებას. ისინი შედგებიან დნმ-სგან, რომელიც წარმოქმნის ორგანიზმულ სტრუქტურას, რასაც ქრომოსომა ეწოდება. აქედან გამომდინარე, ქრომოსომები შეიცავენ ჩვენს გენეტიკურ ინფორმაციას. ქრომოსომები მდებარეობენ ჩვენს უჯრედებში.

*GRIN2A* გენი (მე-16 ქრომოსომაზე) მნიშვნელოვან როლს თამაშობს თავის ტვინში სიგნალების გადაცემაში. ზუსტად ამიტომ არის ეპილეფსია ამ სინდრომის დამახასიათებელი მახასიათებელი.



### GRIN2A გენთან დაკავშირებული სინდრომის მახასიათებლები:

- ეპილეფსია
- განვითარების შეფერხება და/ან გონებრივი უნარშეზღუდულობა
- ქცევითი პრობლემები ხშირია GRIN2A-თან დაკავშირებული სინდრომის მქონე ბავშვების დიდ ნაწილში აღნიშნულ გზამკვლევაში მოცემულია მეტი ინფორმაცია ამ და სხვა მახასიათებლების შესახებ.

## შეიძლება განიკურნოს?

დაავადება მკურნალობას არ ექვემდებარება, რადგან გენეტიკურ ცვლილებას ადგილი ჰქონდა ბავშვის ჩასახვისა და განვითარების პროცესში. თუმცა, დიაგნოზის ცოდნა ნიშნავს, რომ თქვენი ბავშვისთვის განხორციელდება სათანადო მონიტორინგი და მკურნალობა.

## რამდენ ადამიანს აღნიშნება ის დაავადება?

სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილია 150-ზე მეტი ადამიანი GRIN2A-სთან დაკავშირებული დაავადებით. ზოგიერთ მათგანს დაუდასტურდა დაავადება ოჯახის წევრის დიაგნოზირების შემდეგ. „გენის სექვენსირების“ ტექნოლოგიის მზარდი გამოყენების გამო სავარაუდოა, რომ რამდენიმე წელში უფრო მეტი ადამიანი იქნება დიაგნოზირებული მოცემული დაავადებით.

## სამედიცინო ასპექტები

### ეპილეფსია

GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომის მქონე ბავშვების უმეტესობას აღნიშნება ეპილეფსია, რომლის ტიპი და სიმძიმე განსხვავებულია. ზოგიერთ ბავშვს აღნიშნება მძიმე ფორმის ეპილეფსია, როცა გულყრები იწვევენ განვითარების შეფერხებას და გაუარესებასაც კი (CSWS - განგრძობითი პიკი და ტალღები წელი ძილის ფაზის დროს). ეპილეფსიური გულყრები შესაძლებელია რთული სამართავი იყოს წამლებით. ზოგიერთი ბავშვი დიაგნოზირებულია ეპილეფსიის ფორმით, რომელიც ძირითადად გავლენას მათ მეტყველების განვითარებაზე ახდენს (LKS - ლანდაუ-კლეფენის სინდრომი). სხვა ბავშვებს შესაძლოა ჰქონდეთ ეპილეფსიის მსუბუქი ფორმა, როდესაც ეპილეფსიური გულყრა არ ახდენს გავლენას მათ განვითარებაზე და შეტევები სპონტანურად წყდება გვიან ბავშვობას ან მოზრდილობაში (BECTS - კეთილთვისებიანი ეპილეფსია ცენტროტემპორალური პიკებით). თავის ტვინის მრტ კვლევა ნორმალურია ბავშვების უმეტესობაში, თუმცა ზოგიერთ ბავშვთან შესაძლოა აღინიშნოს გარკვეული დარღვევები.

### მართვის რეკომენდაციები

GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომის მქონე ბავშვები რეგულარულად უნდა იყვნენ ზოგადი პედიატრის მეთვალყურეობის ქვეშ, რომელიც მოახდენს განვითარებისა და ქცევის მონიტორინგს, რათა უზრუნველყოს პაციენტისთვის საუკეთესო დანხარება, რაც მოიცავს ფიზიოთერაპიას, ოკუპაციურ თერაპიას, მეტყველების თერაპიასა და ქცევით თერაპიას. ეპილეფსიის მკურნალობისა და შეფასებისთვის მნიშვნელოვანია პედიატრ ეპილეფტოლოგის ჩართულობა. ასევე, ბავშვის განვითარებისთვის ძალიან მნიშვნელოვანია განსაკუთრებული ყურადღება დაეთმოს კომუნიკაციას.

## განვითარება და ქცევა

### ზრდა

GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომის მქონე ბავშვების ზრდა ძირითადად ნორმალურია. მიუხედავად ამისა, ბავშვების გარკვეულ რაოდენობაში აღინიშნება კვებითი სირთულეები და/ან ტანდაბლობა.

### ჯდომა, მოძრაობა და სიარული

GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომის მქონე ბავშვების უმეტესობას აღნიშნება მოტორული განვითარების შეფერხება. ზოგიერთი ბავშვი ვერ სწავლობს როგორ დაჯდეს ან იაროს დამოუკიდებლად.

### მეტყველება

მეტყველების შეფერხება წარმოადგენს GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომის ხშირ ნიშანს. ზოგიერთი ბავშვი ვერ მეტყველებს და შეუძლია მხოლოდ რამდენიმე სიტყვის გამოყენება. ზოგიერთ ბავშვში შეფერხება შესაძლოა კავშირში იყოს ეპილეფსიასთან. ბავშვებს შესაძლოა უჭირდეთ ენის გაგება, სიტყვების ფორმირება (მეტყველების დისპრაქსია) ან სიტყვების წარმოთქმა (დისართრია).

### დასწავლა

GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომის მქონე თითქმის ყველა ბავშვს აღნიშნება გარკვეული ხარისხის გონებრივი უნარშეზღუდულობა ან დასწავლის სირთულე, თუმცა სიმძიმე განსხვავებულია. მაგალითად, ზოგიერთი დაავადებული ბავშვის მშობელს ასევე აღნიშნება მსუბუქად გამოხატული დასწავლის სირთულე. აღმოჩნდა, რომ ასეთი მშობლები იყვნენ დაზიანებული *GRIN2A* გენის მატარებლები, რაც ბავშვის დიაგნოზირების შემდეგ დადგინდა. გონებრივი უნარშეზღუდულობა შესაძლოა მძიმედ იყოს გამოხატული.

### ქცევა

GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომის მქონე ბავშვებში ხშირია ქცევითი პრობლემები. ქცევითი პრობლემების ტიპი არ არის ყოველთვის ზუსტად განსაზღვრული სამედიცინო ლიტერატურაში. ბავშვებს შესაძლოა ჰქონდეთ აუტიზმი ან აუტური სპექტრის ნიშნები, კონცენტრაციის პრობლემები, თვითდაზიანებითი და/ან აგრესიული ქცევა.

**წყაროები და რეფერენსები:** აღნიშნულ გზამკვლევაში წარმოდგენილი ინფორმაცია ეყრდნობა სამედიცინო ლიტერატურაში მოყვანილ ინფორმაციას GRIN2A-სთან დაკავშირებული სინდრომის შესახებ. გამოყენებული სტატიები: Endele 2010; Reutlinger 2010; Hamdan 2011; Tarabeux 2011; Carvill 2012; Lemke 2012; Lesca 2012; de Ligt 2012; DeVries 2013; Dimassi 2013; Tsai 2013; Yuan 2013; Conroy 2014; Dymant 2014; Pierson 2014; Venkateswaran 2014; Allen 2015; Bramswig 2015; Turner 2015. მოყვანილია პირველი ავტორის გვარი და გამოქვეყნების თარიღი, რათა შეძლოთ აბსტრაქტის ან სტატიის სრული ვერსიის მოძიება ინტერნეტში PubMed ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)). აღნიშნული გზამკვლევის წერის დროს უმეტესად გამოყენებული იყო სტატიების სრული ვერსიები, თუმცა რიც შემთხვევებში წვდომადი იყო მხოლოდ აბსტრაქტები.