

## რა იწვევს HNRNPU-სთან დაკავშირებულ დარღვევას?

HNRNPU გენი მდებარეობს პირველ ქრომოსომაზე. ჩვენ გვაქვს პირველი ქრომოსომის ორი ასლი, შესაბამისად გვაქვს HNRNPU გენის ორი ასლი. HNRNPU-სთან დაკავშირებული დარღვევები განპირობებულია ამ გენის ერთი ასლის ფუნქციონირების დარღვევით. აღნიშნული შეიძლება გამოწვეული იყოს ცვლილებით გენის თანმიმდევრობაში (ვარიანტი/მუტაცია), რაც არღვევს მის ფუნქციას ან გენის სრული ან ნაწილობრივ დაკარგვით (დელეცია). HNRNPU გენის მეორე ასლი დაუზიანებელია და შესაბამისად შეუძლია ჩვეულებრივ შესარულოს თავისი ფუნქცია. ასეთი ტიპის გენეტიკურ ცვლილებას აუტოსომურ-დომინანტური ეწოდება, რადგანაც ცვლილება მოხდა აუტოსომაზე (1-22 ქრომოსომები) და სიმპტომები ვითარდება მხოლოდ ერთი შეცვლილი ასლით (დომინანტური).

HNRNPU გენს მრავალი ფუნქცია გააჩნია ჩვენი განვითარების და ფუნქციონირების გენეტიკურ კონტროლში. HNRNPU ცილა უკავშირდება დნმ-ს, რნმ-ს (სხვა ტიპის გენეტიკური მოლეკულა, რომელიც კოდირებულია დნმ-ს მიერ) და ქრომოსომებს. ყველა ფუნქცია არ არის სრულყოფილად შესწავლილი, თუმცა კვლევების გაგრძელება მეტი ინფორმაციის მიღების საშუალებას მოგვცემს. ცნობილია, რომ აღნიშნული გენი აქტიურია თავის ტვინში, გულში, თირკმელსა და ღვიძლში.

## რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას მშობელი გადასცემს ბავშვს გენეტიკურ ინფორმაციას კვერცხუჯრედის და სპერმატოზოიდის საშუალებით, რის შედეგადაც ყალიბდება ბავშვი. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არაა სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლებელია ადგილი ჰქონდეს გენეტიკური კოდის შემთხვევით ცვლილებებს ბავშვებში, რომელიც მათი მშობლების დნმ-ში არ არის ნაჩანა. HNRNPU გენის ასეთი შემთხვევითი ცვლილებები იწვევს HNRNPU-სთან დაკავშირებულ დარღვევას. ამგვარი ცვლილებები შეიძლება მოხდეს ნებისმიერ სახეობაში - ადამიანებში, მცენარეებსა და ცხოველებში, და არ არის დამოკიდებული თქვენი ცხოვრების სტილზე ან სხვა რაიმე საქმიანობაზე ორსულობამდე, ორსულობის დროს ან ორსულობის შემდეგ.

## შესაძლებელია ეს განმეორდეს?

მომდევნო შვილზე იშვიათი გენეტიკური დარღვევის განმეორების ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. ოჯახებში უმეტესობაში ასეთი გენეტიკური ცვლილება პირველად წარმოიქმნება იმ ბავშვებში, რომლებსაც ეს დარღვევა აღენიშნებათ და დაკავშირებულია HNRNPU გენის ცვლილებასთან. ასეთ მდგომარეობას 'დე ნოვო მუტაცია' ეწოდება. ასეთ დროს, როდესაც მშობლები არიან ჯანმრთელები, იგივე დაავადების მქონე მეორე შვილის ყოლის ალბათობა არის ძალიან დაბალი. არსებობს განმეორების დაბალი რისკი, რომელიც შეიძლება გამოწვეული იყოს იშვიათი მოვლენით - გერმინაციული მოზაიციზმით, როდესაც კვერცხუჯრედების ან სპერმატოზოიდების მხოლოდ მცირე ნაწილი ატარებს გენეტიკურ ცვლილებას, ხოლო ორგანიზმის სხვა უჯრედები აღნიშნულ ცვლილებას არ შეიცავენ. ყოველი ოჯახის მდგომარეობას განსხვავებულია და აღნიშნულთან დაკავშირებით სპეციფიკურ რჩევას კონსულტანტი გენეტიკოსისგან მიიღებთ.

## ოჯახები ამბობენ...

„ჩვენი გენეტიკური განვითარებაში წინსვლა ნელა მიდის, თუმცა ყველაზე მთავარი ისაა რომ ჩვენი ბიჭი ვითარდება, რაც ძალიან მნიშვნელოვანია. ვნერვიულობდით მის ფიზიკურ განვითარებაზე, რადგან მას სიარული ორი წლის ასაკამდე არ დაუწყია, თუმცა ეხლა უკვე ისევე სწრაფად დარბის როგორც მე! მეტყველება ჯერ კიდევ ვითარდება, რაშიც მუსიკა და სიმღერა დაგვეხმარა და ამასთანავე სიტყვების ძალიან ხშირი გამოთქმა. ხუთი წლის ასაკისთვის ის ნელ-ნელა ეუფლება პირადი ჰიგიენის უნარ-ჩვევებს. ჩემი რჩევაა გამოიყენოთ სპეციალური დახმარება ადრეული ასაკიდანვე. ეს დაეხმარა სწორად გამეგო, თუ როგორ მესწავლებინა და მეთამაშა ჩემს შვილთან ერთად. მაქსიმალურად გამოიყენეთ ნებისმიერი შემოთავაზებული ტრენინგი, მაგალითად მეტყველების განვითარების. თვითონვე გახდი ექსპერტი იმაში, რაც შენთვის და შენი შვილისთვისაა შემოთავაზებული ჯანმრთელობის ეროვნული და საზოგადოებრივი სერვისების მიერ და თუ შენს შვილს რამე სჭირდება, არასდროს შეგეშინდეს, რომ მოითხოვო.“ - ასაკი 5 წელი.

## 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

### Websites:

HNRNPU foundation: <http://hnrnpu.org/>  
Facebook groups:  
[www.facebook.com/groups/350878592068230/](http://www.facebook.com/groups/350878592068230/)  
[www.facebook.com/hnrnpupage/](http://www.facebook.com/hnrnpupage/)

### Join Unique for family links, information and support.

Unique is a charity without government funding, existing entirely on donations and grants. If you can, please make a donation via our website at: [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) Please help us to help you!

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გააარონ 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 Unique (AP) მიერ და გასწორდა დოქტორ მიინა ბალასუბრამანიანი, მMBBS, DCH, FRCPH, MD მიერ (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, შევილდის კლინიკური გენეტიკის ცენტრი). 2019 Version 1 (AP). ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მედიკალური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელითი იჯალაღი: პროფ. თ. ტყეშელაშვილი, ექ. მარიკა სულაშვილი, თსუ-ის სტუდენტი ანა ბუჭავია, ეპიდრიტ, პროფ. ე. აბოხანიძე. **საავტორო უფლებები © Unique 2019**

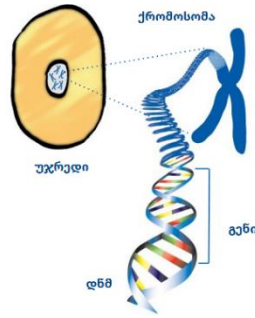
იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერა უკავშირდება საქველმოქმედო ნომერი 1110661, რეგისტრირებული ინგლისში და უელსში კომპანიის ნომერი 5460413



# HNRNPU-თან დაკავშირებული დაავადება

## რა არის HNRNPU-სთან დაკავშირებული დარღვევა?

HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევა გამოწვეულია *HNRNPU* გენში მომხდარი ცვლილებებით (ვარიანტები ან მუტაციები) ან დელეციით. აღნიშნული გენი მდებარეობს პირველი ქრომოსომის გრძელი 'q' მხრის ბოლოში, 1q44 უბანში. გენის სახელწოდება მის მიერ კოდირებული ცილისგან წარმოსდგება - ჰეტეროგენური ბირთვული რიბონუკლეოპროტეინ U.



### 1-ლი ქრომოსომა



HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევის მქონე ბავშვებს აღნიშნებათ ნეიროგანვითარების სირთულეები. მათ აქვთ განვითარების შეფერხება, სწავლასთან დაკავშირებული სირთულეები, გონებრივი უნარშეზღუდულობა, დაგვიანებული მეტყველება და ხშირია გულყრები (თავის ტვინის აბნორმული ელექტრული აქტივობა) და ეპილეფსია (განმეორებითი გულყრები).

HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევა გვხვდება გოგონებშიც და ბიჭებშიც, და ორივე სქესში თანაბრად აღნიშნება გამოვლინების მსუბუქი და შედარებით რთული ფორმები.

### ბავშვების უმეტესობას აღნიშნება

- განვითარების შეფერხება სწავლის ზომიერი ან მძიმე სირთულეები ან გონებრივი უნარშეზღუდულობა
- გულყრები და ეპილეფსია
- მეტყველების სირთულეები, შეფერხება ან არარსებობა
- ჰიპოტონია (კუნთების დაქვეითებული ტონუსი)

### ზოგიერთ ბავშვს ასევე აღნიშნება

- თავის მცირე გარშემოწერილობა (მიკროცეფალია)
- თავის ტვინის მრტ-ზე აღნიშნება უჩვეულო მონაცემები
- გულის პრობლემები
- თირკმლის ანომალიები მოკლე ხელის და ფეხის თითები (ბრაქიდაქტილია), ზოგჯერ მოლუნული მე-5 თითი (კლინოდაქტილია)
- რეგრესი (5 წლამდე ბავშვებში)

## რამდენად ხშირია HNRNPU დარღვევა?

HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევა ძალიან იშვიათია, მსოფლიოში მხოლოდ 50 შემთხვევა აღწერილი (2019), თუმცა ბევრი ადამიანი ჯერ კიდევ არ არის დიაგნოსტირებული.

## სამედიცინო ასპექტები

HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევის მქონე ბავშვების სამედიცინო პრობლემები მნიშვნელოვნად განსხვავდება და მათი წინასწარ განსაზღვრა შეუძლებელია. ქვემოთ ჩამოთვლილია შედარებით ხშირი პრობლემები, რომლებიც შეიძლება ბავშვებს ჰქონდეთ:

■ **გულყრები** დღემდე აღწერილი (2019) HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევის მქონე ბავშვების უმეტესობას, თუმცა არა ყველას, აღნიშნება განსახვავებული ტიპის და სიმძიმის გულყრები. როგორც წესი, გულყრები 5 წლის ასაკამდე იწყება. თავის ტვინის მრტ კვლევის შედეგად ბევრ ბავშვს აღნიშნა ცვლილებები.

■ **ყურები და სმენა** ზოგიერთ ბავშვს აღნიშნება განმეორებითი შუა ყურის ანთება ან ექსუდაციური ოტიტი (სითხის დაგროვება ყურში), რამაც შეიძლება სმენის დროებითი დაკარგვა გამოიწვიოს. ზოგიერთ ბავშვს უყენებენ შუა ყურის ვენტოლაგის მილს, რათა ყურში წნევა შემცირდეს. HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევის დროს სმენის მუდმივი დაკარგვა არ აღინიშნება.

■ **თვალები და მხედველობა** HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევის მქონე ბავშვებს შესაძლოა ჰქონდეთ სიღრმე, როდესაც თვალები არ იყურება ერთი მიმართულებით. მკურნალობა შეიძლება მოიცავდეს თვალის დაფარვას, ვარჯიშებს, სათვალეებს და ოპრაციას თვალების გასასწორებლად. HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევის დროს მხედველობის მუდმივი დაკარგვა არ აღინიშნება.

■ **მგლოვანი სისტემა** ზოგიერთ ბავშვს HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევით აქვს მოკლე თითები (ბრაქიდაქტილია), ზოგს აღნიშნება მოლუნული მე-5 თითი (კლინოდაქტილია).

■ **კბილები** ზოგ ბავშვს აღნიშნება კბილის ანომალიები, როგორცაა დიდი საჭრელი კბილები, არასწორი თანწყობა ან დამატებითი კბილები.

■ **გული** მიუხედავად იმისა, რომ რამდენიმე ბავშვს აღნიშნებოდა გულის ანომალიები, უახლესი მონაცემებით არ არის აღწერილი მსგავსი კავშირი.

■ **თირკმელები** მიუხედავად იმისა, რომ რამდენიმე ბავშვს აღნიშნებოდა თირკმლის ანომალიები, უახლესი მონაცემებით არ არის აღწერილი მსგავსი კავშირი.

■ **კვება** სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილი ბავშვების დაახლოებით ნახევარს აღნიშნება გარკვეული ფორმის კვების სირთულეები.

### მართვის რეკომენდაციები

- გულყრების სათანადო მართვა
- სპეციალური განათლების საჭიროების განსაზღვრა სკოლაში დამატებითი დახმარების უზრუნველსაყოფად მნიშვნელოვანია მეტყველების, ფიზიო- და ოკუპაციური თერაპევტების ადრეული ჩართულობა
- შესაძლოა საჭირო იყოს ნევროლოგის/ნეიროგანვითარების სპეციალისტთა გუნდის ჩართულობა

## განვითარება

### ფიზიკური განვითარება

HNRNPU-სთან დაკავშირებული დარღვევების მქონე ბავშვები სწავლობენ სიარულს, თუმცა მცირედ დაგვიანებით, რაც შესაძლოა პაციენტის ჰიპოტონიითა და/ან სახსრების ჰიპერმობილობით იყოს გამოწვეული.

### დასწავლა

როგორც წესი, HNRNPU-სთან დაკავშირებული დარღვევების მქონე ბავშვებს აქვთ დასწავლის სირთულეები და ესმებათ გონებრივი უნარშეზღუდულობის დიაგნოზი. ბავშვთა უმეტესობა დაწყებით კლასებში დახმარებით სწავლობს, თუმცა საშუალო სკოლაში სწავლასთან დაკავშირებული საკითხები მეტად რთულდება. ბავშვების გარკვეული ნაწილი გადადის სპეციალურ სკოლაში, ხოლო დანარჩენები სტანდარტულ სკოლაში აგრძელებენ სწავლას ჯანდაცვის სპეციალური საგანმანათლებლო პროგრამით გათვალისწინებული გეგმით. ქრომოსომული დელეციის მქონე ბავშვებს შეიძლება უფრო მნიშვნელოვანი პრობლემები ჰქონდეთ, რაც სავარაუდოდ დაკავშირებულია დელეციაში მყოფილი დამატებითი გენების დაკარგვასთან.

### ქცევა

იშვიათი ქრომოსომული და გენური დარღვევების მქონე ბავშვებს ხშირად აღნიშნებათ ქცევითი, სოციალური და/ან კომუნიკაციის სირთულეები. აღნიშნული სირთულეების გამო უნდა მოხდეს ბავშვებზე დაკვირვება და ოჯახებს ადრეულ ეტაპზე შესთავაზონ მხარდაჭერა. HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აღნიშნება აუტიზმი ან აუტისტური სპექტრი, როგორცაა ხელების ქნევა და განმეორებითი ქცევა. ზოგიერთი ბავშვი ძალიან სოციალურია, ხოლო სხვებს შეიძლება აგრესიის ნიშნები ჰქონდეთ.

### მეტყველება

დღემდე აღწერილი HNRNPU-თან დაკავშირებული დარღვევის მქონე ბავშვების უმეტესობას აღნიშნებათ დაგვიანებული და შეზღუდული მეტყველება; ზოგი ბავშვი არავერბალურია. ექსუდაციური ოტიტით გამოწვეულმა სმენის პრობლემებმა შესაძლოა უფრო გართულოს მეტყველების პრობლემები. ლაპარაკის უნარი შეიძლება დაკავშირებული იყოს სწავლის სირთულეებთან ან გონებრივ უნარშეზღუდულობასთან. ზოგიერთ ბავშვს აღნიშნება რეგრესი მეტყველებაში, რაც შეიძლება გულყრებით იყოს განპირობებული.

### ზრდა

როგორც წესი, HNRNPU-თან ასოცირებული დარღვევის მქონე ახალშობილების წონა საშუალოზე დაბალია. სიმაღლე ნორმალური ან საშუალოზე დაბალი შეიძლება იყოს.

### სახის ნაკვთები

HNRNPU-თან ასოცირებული დარღვევის მქონე პაციენტებს აღნიშნებათ მცირედ გამოხატული სახის დამახასიათებელი ნაკვთები, როგორცაა მოკლე ცხვირი ზემოთ აწეული ნესტოებით და მომრგვალებული ცხვირის ბოლოთი ან თხელი ზედა ტუჩი. ზოგიერთ ბავშვს აქვს ფართოდ განლაგებული თვალები (ჰიპერტელორიზმი) და ღრმად ჩამჯდარი თვალები. თუმცა ყველა ბავშვის გარეგნობა განსხვავებულია და ასაკთან ერთად იცვლება.