

რამდენად ხშირია HUWE1-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობა?

HUWE1-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობა ძალიან იშვიათია. ამჟამად (2020) ამ დიაგნოზით სამედიცინო ლიტერატურაში 50-ზე ნაკლები ბავშვი აღწერილი. აღნიშნულ გზამკვლევაში არსებული ინფორმაცია ეფუძნება დღეისთვის არსებულ ცოდნას, თუმცა, გამოდინარე იქიდან, რომ ამ დიაგნოზის მქონე ინდივიდების ძალიან მცირე ნაწილია სრულად აღწერილი, გვესმის, რომ ჩვენი ცოდნა ამ საკითხის ირგვლივ არაა სრულყოფილი.

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 ნაახი მათ მშობლებში. შემთხვევათა უმეტესობაში HUWE1 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.

შეიძლება ისევე განმეორდეს?

თუ არცერთი მშობელი არ არის ისეთივე HUWE1 გენის ვარიანტის მატარებელი, როგორც ნაახია მის შვილში, მაშინ იგივეს განმეორების ალბათობა მომდევნო ბავშვში არის უკიდურესად დაბალი (1%-ზე ნაკლები). თუმცა არსებობს განმეორების ძალიან დაბალი რისკი, რადგან შესაძლოა ერთ-ერთი მშობლის ზოგიერთი კვერცხუჯრედი ან სპერმატოზოიდი შეიცავდეს გენეტიკურ ცვლილებას (აღნიშნულს 'გონადური მოზაიციზმი' ეწოდება). რადგან სისხლის უჯრედები არ შეიცავენ ვარიანტს, მშობლის სისხლის ნიმუშზე ჩატარებული გენეტიკური ანალიზი ვერ გამოავლენს გენეტიკურ ცვლილებას. ასევე, შესაძლებელია, რომ მშობლის სხეულის შემადგენელი ზოგიერთი უჯრედი შეიცავდეს ვარიანტს და ზოგიერთი არა. თუმცა, რადგან ეს უჯრედები არაა მნიშვნელოვანი ორგანიზმის ზრდისა და განვითარებისთვის, ადამიანი არ იქნება დაავადებული (აღნიშნულს 'სომატური მოზაიციზმი' ეწოდება).

თუ აღმოჩნდა, რომ ქალი ატარებს HUWE1 გენის პათოგენურ ვარიანტს, მაშინ გადაცემის რისკი მის ნებისმიერ შვილზე იქნება 50% (გარდა იმ შემთხვევისა, თუ მას აქვს სომატური მოზაიციზმი). დღეისთვის არაა ცნობილი, რომ დაავადებულ მამაკაცს ჰყოლოდა შვილი. თეორიულად კი დაავადებული მამაკაცის ყველა ქალიშვილი იქნება სევე დაავადებული, ხოლო ყველა ბიჭი იქნება ჯანმრთელი (რადგან მამა თავის X ქრომოსომას გადასცემს გოგოს, ხოლო Y ქრომოსომას კი ბიჭს). რისკის ზუსტი განსაზღვრისთვის უმჯობესია გაეასუბროთ კლინიკურ გენეტიკოსს ან კონსულტანტ გენეტიკოსს.

შეიძლება HUWE1-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობის განკურნება?

ამჟამად არ არსებობს HUWE1-დაკავშირებული დაავადების განკურნება. დიაგნოზის ცოდნა საშუალებას იძლევა სწორად წარიმართოს ბავშვის მეთვალყურეობის და მკურნალობის გეგმა.

ოჯახები ამბობენ ...

“დღითი დღე ის უფრო მხიარული და ცნობისმოყვარე ხდება. მას აქვს კარგი იუმორის გრძნობა და ის ძალიან უყვარს მის და-ძმას და ოჯახს ყველა წევრს. ის არავერბალურია და შეიძლება უცნაური ქცევები ჰქონდეს, მაგრამ ეუფლება კითხვას და აუმჯობესებს მკატონს. მას ძალიან სიამოვნებს გარეთ სეირნობა!”

საინფორმაციო მხარდაჭერა

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
www.huwe1.org
www.facebook.com/groups/huwe1gene
www.facebook.com/huwe1gene



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/html/DonateNow.asp>

გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგეხმაროთ!

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

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისთან 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 ახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაწერა UniqDe (AP) და რედაქტირება გაუკეთა დოქტორ კარენ ლოუმ, კლინიკური გენეტიკოსი, კლინიკური გენეტიკის დეპარტამენტი, ბრისტოლის უნივერსიტეტი, NHS Foundation Trust.

ქართული თარგმანი განხორციელებულია UniqDe მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ექიმი მარია სულაშვილი, თორნიკე გურჩიანი (ოსსუს-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ელენე აზიანიძე. ვერსია 1.1 2016 (AP)

საავტორო უფლებები © UniqDe 2020

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერა ჯგუფი: საქველმოქმედო ნომერი 1110661 რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში კომპანიის ნომერი 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

HUWE1 გენტან დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობა



rarechromo.org

რა არის *HUWE1*-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობა?

HUWE1-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობა წარმოადგენს ახლად აღმოჩენილ გენეტიკურ დაავადებას, რომელიც გამოწვეულია *HUWE1* გენში მომხდარი ცვლილებებით.

რა იწვევს *HUWE1*-დაკავშირებულ გონებრივ უნარშეზღუდულობას?

დაავადება ვითარდება მაშინ, როდესაც *HUWE1* გენის ფუნქციონირება სათანადოდ ვერ ხორციელდება. აღნიშნული გამოწვეულია გენის თანმიმდევრობაში (გენეტიკურ კოდში) მომხდარი **პათოგენური ცვლილებით**, რომელიც ადევს გენის ნორმალურ ფუნქციას.

HUWE1 და X ქრომოსომა

ჩვენი ორგანიზმი შედგება სხვადასხვა ტიპის უჯრედებისგან, რომელთა უმეტესობა შეიცავს ქრომოსომების ერთნაირ ნაკრებს. ქრომოსომები წარმოდგენილია დნმ-ის მალიან გრძელი ჯაჭვებისგან, რომელთა გარკვეული ნაწილი აკოდირებს ჩვენს გენებს. გენები წარმოადგენენ ინსტრუქციებს, რომლებიც აკონტროლებენ ჩვენს ზრდას, განვითარებას და ფუნქციონირებას.

HUWE1 გენი მდებარეობს X ქრომოსომის მოკლე 'p' მხრის 11.22 უბანში (იხ. ვარდისფრად მონიშნული უბანი ქვემოთ წარმოდგენილ სურათზე).



X ქრომოსომა წარმოადგენს ერთ-ერთი სასესო ქრომოსომას. ორი X ქრომოსომა გვხვდება გოგონებისა და ქალების უჯრედებში (XX), ხოლო X და Y ქრომოსომები ბიჭებისა და კაცების უჯრედებში (XY).

მამაკაცებს აქვთ მხოლოდ ერთი X ქრომოსომა თითოეულ უჯრედში, შესაბამისად მათ *HUWE1* გენის მხოლოდ ერთი ასლი გააჩნიათ. როდესაც მამაკაცს ან ბიჭს აქვს აღნიშნული გენის პათოგენური ვარიანტი, მას ექნება დაავადება.

ქალებს აქვთ ორი X ქრომოსომა და შესაბამისად, *HUWE1* გენის ორი ასლი. თუმცა, ერთი X ქრომოსომა ბუნებრივად „გამორთულია“, რასაც **X-ინაქტივაცია** ეწოდება. აღნიშნული პროცესი ხელს უშლის ერთზე მეტი X ქრომოსომის აქტიურ მდგომარეობაში ყოფნას ერთსა და იმავე უჯრედში. როდესაც გოგონას ან ქალს აქვს ამ გენის პათოგენური ვარიანტი, დაავადების გამოვლენის ალბათობა და სიმძიმე დამოკიდებულია იმაზე, თუ რომელი X ქრომოსომაა ინაქტივირებული მნიშვნელოვან უჯრედებში, როგორცაა განვითარებადი თავის ტვინი. (Unique-ს გამოქვეყნებული აქვს გზამკვლევი X ინაქტივაციის შესახებ, www.researchchromo.org).

შესაძლოა მომავალში ცნობილი გახდეს ასოციაცია დაავადების განსხვავებულ მახასიათებლებსა და გენის სპეციფიკური ვარიანტების შორის.

ხშირი გამოვლინებები

HUWE1-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობის მქონე ბავშვებს და ზრდასრულებს ზოგადი ჯანმრთელობა კარგი აქვთ. გონებრივ უნარშეზღუდულობასთან ერთად მათ ასევე აღენიშნებათ ერთი ან მეტი შემდეგი გამოვლინება:

- განვითარების გლობალური შეფერხება
- კუნთების დაქვეითებული ტონუსი (ჰიპოტონია)
- შეზღუდული ან არარსებული მეტყველება
- პატარა ზომის თავი (მიკროცეფალია)
- გულყრები
- აუტისტური ნიშნები

■ გონებრივი უნარშეზღუდულობა

როგორც წესი, *HUWE1*-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობის მქონე მამაკაცებს მძიმე ან ღრმა გონებრივი უნარშეზღუდულობა აღენიშნებათ. *HUWE1* პათოგენური ვარიანტის მატარებელ ქალებში გონებრივი განვითარების შეფერხება მნიშვნელოვნად განსხვავებული შეიძლება იყოს, დაწყებული მინიმალური გამოვლინებით, დამთავრებული ღრმა შეფერხებით. ამგვარი განსხვავება შესაძლოა დაკავშირებული იყოს X-ინაქტივაციასთან, თუმცა ეს ჯერ დამტკიცებული არ არის.

■ განვითარების გლობალური შეფერხება

დღემდე აღწერილი ბავშვების უმეტესობას განვითარების მნიშვნელოვანი შეფერხება აღენიშნებოდა.

■ ჰიპოტონია და გადაადგილების უნარი

დღემდე (2020) აღწერილი ბავშვების ნახევარზე მეტს აღნიშნებოდა ჰიპოტონია, დაგვიანებული სიარული, ხოლო ზოგიერთი კი სიარულის უნარს ვერ აღწევდა.

■ დაგვიანებული მეტყველება

სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილ ყველა ბავშვს აქვს დაგვიანებული მეტყველება, ხოლო დაახლოებით ნახევარი უმეტესეულია (ან შეუძლიათ 5-ზე ნაკლები სიტყვის წამოთქმა).

■ პატარა თავი (მიკროცეფალია)

დღემდე აღწერილი ბავშვების დაახლოებით ნახევარს აქვს მიკროცეფალია, რომელიც, როგორც წესი, დაბადების შემდეგ ვითარდება.

■ გულყრები

დღემდე აღწერილი ბავშვების დაახლოებით მესამედს ჰქონდა ან აქვს გულყრები, რომელიც, როგორც წესი, 9 თვიდან 13 წლის ასაკის ფარგლებში ვითარდება.

■ აუტისტური ნიშნები

დღემდე აღწერილი ბავშვების დაახლოებით ნახევარს აქვს აუტისტური ნიშნები და ხელის გამეორებითი მოძრაობები (ხელის სტერეოტიპიები).

სხვა მახასიათებლები

დღემდე აღწერილი ბავშვების დაახლოებით ნახევარს აქვს ტანდაბლობა ან/და პატარა ხელები და ფეხები. სხვა უფრო იშვიათი ნიშნები აღწერილია სულ რამდენიმე ბავშვში:

- სახსრების კონტრაქტურები (სახსრების დამოკლება)
- თმის ჭარბი ზრდა
- სმენის დაქვეითება
- ძილის დარღვევები
- ჰიპერაქტიურობა
- ჩამოუსვლელი სათესლე ჯირკვლები (კრიპტორქიზმი)
- ქვედა კიდურების კუნთების მომატებული ტონუსი (ჰიპერტონია)
- ყაზბობა
- კვების სირთულეები

თავის ტვინის მრტ კვლევის შედეგები ზოგიერთ ბავშვში ნორმალურია, ხოლო სხვებს კი აღენიშნებათ სტრუქტურული ცვლილებები. თვალის ანომალიები მოიცავს ღრმად ჩამჯდარ თვალებს, განუვითარებელ ქუთუთოებს ან ქუთუთოების ნაკეცებს, შორსმხედველობას, თვალის კაკლის აზნორმულ ფორმას და ბადურის ანომალიებს. სახის დამახასიათებელი ნაკვთები მოიცავს მოგრძო ფორმის სახეს, განიერ ცხვირის წვერს, მოკლე ფილტრუმს (მანძილი ცხვირსა და ზედა ტუჩს შორის), თხელ ზედა ტუჩს და სქელ ქვედა ტუჩს, დაბლა მდგარ და უკან მობრუნებულ ყურებს.

რა არის Xp11.22- დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობა და რა კავშირშია ის *HUWE1*-დაკავშირებულ გონებრივ უნარშეზღუდულობასთან?

Xp11.22-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობა გამოწვეულია X ქრომოსომის p11.22 უბნის მომცველი დნმ-ის მოკლე მონაკვეთის დუპლიკაციით. აღნიშნული დნმ-ის დუპლიკაციის ზომა შეიძლება განსხვავდებოდეს, თუმცა, ხშირად მოიცავს *HUWE1* გენს. დუპლიკაციაში შესაძლოა ასევე მოყლილი იყოს სხვა გენებიც: *HSD17B10*, *RIBC1* და *SMCIA*. ეს ორი დაავადება მალიან მსგავსია, თუმცა სხვაობა შესაძლოა განპირობებული იყოს დუპლიკაციაში შემავალი დამატებითი გენებით. *HUWE1* გენის მომცველი Xp11.22 მიკროდუპლიკაციის დროს ადამიანებს აქვთ იოლად გამოხატული გონებრივი შეფერხება და დაგვიანებული მეტყველება.

გზამკვლევის მიზანია დაეხმაროს ოჯახებს, ექიმებს და მომვლელებს, რომლებიც უვლიან *HUWE1*-დაკავშირებული გონებრივი უნარშეზღუდულობის მქონე ადამიანებს. გზამკვლევი მოწოდებულია ინფორმაცია დაავადების გამომწვევ მიზეზებზე, მის გავლენაზე ბავშვებსა და მოზარდებზე, და რჩევები, რომელიც შეიძლება გამოადგეთ აღნიშნული დიაგნოზის მქონე პირებს. გზამკვლევი მოცემული ინფორმაცია ეფუძნება კლინიკურ გამოცდილებას, სამედიცინო ლიტერატურაში გამოქვეყნებულ ინფორმაციას და ოჯახებს, რომლებშიც აღნიშნული დაავადების მქონე ბავშვები ცხოვრობენ.