



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# KAT6A სინდრომი



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

აღნიშნული გზამკვლევი შექმნილია ოჯახების და ჯანდაცვის სფეროში მომუშავე პროფესიონალებისთვის, რომელთაც შეხება აქვთ KAT6A სინდრომის მქონე ინდივიდებთან. იგი შეიცავს ინფორმაციას KAT6A სინდრომის გამომწვევი მიზეზების შესახებ, თუ როგორ ვლინდება ის ადამიანებში, ასევე მოიცავს რჩევებს დახმარების და მართვის შესახებ, რაც სარგებელს მოუტანს ამ სინდრომით დაავადებულ ადამიანებს. გზამკვლევი ასევე შეიცავს ინფორმაციას მხარდამჭერი ჯგუფების შესახებ, რომლებთანაც ოჯახებს შეუძლიათ ჰქონდეთ წვდომა..

## რა არის KAT6A სინდრომი?

KAT6A სინდრომი არის იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობა, რომელიც დროს *KAT6A* გენში არის შეცდომა (იგივე მუტაცია). (*KAT6A* გენი მოთავსებულია მე-8 ქრომოსომის მოკლე მხარზე, 8p11.21 უბანში).

## რა არის გენები და ქომოსომები?

ჩვენ ყველას გვაქვს 23 წყვილი ქრომოსომა, რომელიც უზრუნველყოფს ორგანიზმის ნორმალურ ფუნქციობას, და აღნიშნული ქრომოსომული ნაკრები თითქმის ყველა ჩვენს უჯრედშია წარმოდგენილი. ქრომოსომათა ამგვარი ნაკრები განსაზღვრავს უჯრედების ქცევას ჩასახვის მომენტიდან და შემდგომ. ჩვენ მემკვიდრეობით ვიღებთ ინსტრუქციებს ქრომოსომის 2 ასლის საშუალებით, ერთს - დედისგან და მეორეს - მამისგან, რაც იმას ნიშნავს, რომ თითოეულ ადამიანს აქვს 46 ქრომოსომა. ქრომოსომები შედგება დნმ-ისგან, რომელიც ჰგავს ასოებისგან შემდგარ ძაფს და გამოიყენება 4 ასოიანი კოდი. **(გ, ა, თ, ც)**. ამ კოდის ნაწილი შეიცავს ინსტრუქციებს უჯრედებისთვის ცილების შენების შესახებ. ქრომოსომის უბნებს, რომლებიც ჩართულია ამ პროცესში გენები ეწოდებათ.

## რას აკეთებს KAT6A გენი/ცილა?

KAT6A ცილა (რომელსაც წარმოქმნის *KAT6A* გენი) აკონტროლებს სხვა გენების მიერ წარმოებული ცილების პროდუქციას. ეს რამდენიმე გზით ხორციელდება. მაგალითად, მისი ერთ-ერთი ფუნქციაა შეუნარჩუნოს ქრომოსომებს ფორმა. 23 ქრომოსომა შეიცავს 3 მილიარდ „ასოს“. უჯრედები ძალიან პატარა ზომისაა, ამიტომ ქრომოსომები იმგვარად არის შეფუთული, რომ ჩაეტოს ამ უჯრედებში. ეს ხელს უშლის სხვა ცილებს ჰქონდეთ წვდომა კოდზე და წარმოქმნან ახალი ცილები. *KAT6A* გენის მიერ წარმოებული ცილა ხელს უწყობს ქრომოსომების სპეციფიური უბნების გახსნას, რათა შესაძლებელი იყოს სპეციფიური ცილების წარმოქმნა. იმის გამო, რომ KAT6A ცილა აკონტროლებს სხვა მრავალი გენის ექსპრესიას, სინდრომმა შეიძლება სხეულის სხვადასხვა ორგანოს პრობლემები გამოიწვიოს.

ჩვენ ჯერ კიდევ არ ვიცით *KAT6A* გენის/ცილის ყველა ფუნქცია. ჩვენ ვიცით, რომ გენების ექსპრესიის კონტროლთან ერთად KAT6A ცილას ასევე შეუძლია ცილების მოდიფიკაცია, ანუ შეცვალოს უკვე წარმოქმნილი ცილა. აღნიშნული ცვლის ცილის ფუნქციობას. მომავალში ჩატარებული კვლევების შედეგად ჩვენი ცოდნა KAT6A შესახებ უფრო სრულყოფილი გახდება.

## რა სახის გენეტიკურ ცვლილებები იწვევს KAT6A სინდრომს?

KAT6A სინდრომი შეიძლება გამოიწვიოს სხვადასხვა სახის გენეტიკურმა ცვლილებებმა. ზოგიერთი ცვლილება იწვევს დამოკლებული ცილის წარმოქმნას. ეს ცვლილებები ცნობილია როგორც **სტოპ კოდონის** ან **წაკითხვის ჩარჩოს გადაადგილების (ფრემშიფტ)** მუტაციები. ქრომოსომების შემადგენელი 4 ასოიანი კოდი სამ-სამი ასოთი იკითხება, რათა ცილის შემადგენელი ნაწილები - ამინომჟავები, სწორი თანმიმდევრობით აეწყოს. ყოველ ამინომჟავას კოდირებს 3 ასოსგან შემდგარი კომბინაცია, გარკვეული კომბინაციები ასევე კოდირებენ ცილის დასაწყისს და დაბოლოებას. თუ კოდის ცვლილება იწვევს ამინომჟავის წარმოქმნელი კოდის სტოპ კოდით შეცვლას, მაშინ ცილის წარმოქმნა შეწყდება. თუ ერთი ან რამდენიმე ასო დაემატება ან წაიშლება, ეს გამოიწვევს კოდის ჩარჩოს გადაადგილებას და არასწორი ამინომჟავების დამატებას. საბოლოოდ, სტოპ კოდი შეაჩერებს ცილის წარმოებას.

ზოგ KAT6A სინდრომის მქონე ადამიანს აქვს გენის „მისენს“ მუტაცია. აღნიშნულის შედეგად გარკვეულ უბანში ჩაენაცვლება არასწორი სამშენებლო ბლოკი. აღნიშნულმა შეიძლება შეცვალოს ცილის ფუნქცია, თუ ცვლილება გენის მნიშვნელოვან ნაწილში მოხდა. შემთხვევათა უმეტესობაში მისენს მუტაციები უფრო იოლად გამოხატულ პრობლემებს იწვევს.

## რატომ მოხდა ეს და შესაძლებელია თუ არა განმეორდეს?

KAT6A სინდრომი თითქმის ყოველთვის ახალი გენეტიკური ცვლილებით (შეცდომით) არის გამოწვეული. ეს იმას ნიშნავს, რომ აღნიშნული შეცდომა არცერთი მშობლისგან არ არის გადმოცემული და არ არსებობს რაიმე, რაც მათ შეეძლოთ შეეცვალოთ, რომ აღნიშნული შეცდომა არ მომხდარიყო. გამომდინარე იქიდან, რომ ეს ახლადწარმოქმნილი შეცდომაა, იგივეს განმეორების რისკი მომდევნო შვილზე არის ძალიან დაბალი. ძალიან იშვიათად ცვლილება შეიძლება მოიცავდეს მშობლის ორგანიზმის გარკვეულ უჯრედებს, რასაც 'მოზაიციზმი' ეწოდება. ასეთ დროს შესაძლებელია, რომ იგივე მდგომარეობა მომდევნო შვილსაც ჰქონდეს. ამიტომ, თუ ოჯახს სურს კიდევ იყოლოს შვილი, რეკომენდებულია გაიარონ კონსულტაცია გენეტიკოსთან.

ამჟამად, ჩვენ არ გვაქვს ინფორმაცია იმის შესახებ, რომ KAT6A სინდრომის მქონე ადამიანს ჰყოლოდა შვილი, თუმცა ეს ალბად განპირობებულია იმით, რომ ტესტირებულ ადამიანთა უმეტესობას ბავშვები წარმოადგენენ. თუ KAT6A მუტაციის მქონე ადამიანს ეყოლებოდა შვილი, მუტაციის გადაცემის ალბათობა იქნებოდა ორიდან ერთი. როგორც არ უნდა იყოს მემკვიდრეობის ტიპი, მნიშვნელოვანია ავღნიშნოთ, რომ ეს არავის ბრალი არაა.

**წყაროები და გამოყენებული ლიტერატურა** - აღნიშნულ გზამკვლევაში მოცემული ინფორმაცია დაფუძნებულია KAT6A სინდრომის მქონე 40 ადამიანზე. 2016 წელს, სამედიცინო ლიტერატურაში დეტალურად აღწერილი იყო 18 ადამიანი. მომავლისთვის მეტი კვლევის გამოქვეყნებაა დაგეგმილი.

## რა მახასიათებლები და სიმპტომები აქვთ KAT6A სინდრომის მქონე ადამიანებს?

KAT6A სინდრომის მქონე ადამიანებს აქვთ ბევრი მსგავსი მახასიათებლები.

### ■ კვების სირთულეები და ყაბზობა

ბავშვების უმეტესობას აქვთ კვებასთან დაკავშირებული პრობლემები, მათ შორის მძიმედ გამოხატული რეფლუქსი და ღებინება. აღნიშნული პრობლემების გამო ზოგიერთ ბავშვს გარკვეული დროის განმავლობაში ესაჭიროება ზონდით კვება ან მედიკამენტური მკურნალობა. თუ რეფლუქსი ძლიერია, შესაძლოა საჭირო გახდეს კუჭში მილის ჩადგმა (გასტროსტომია). ზრდასთან ერთად კვების პრობლემები უმჯობესდება, რეფლუქსის და ღებინების ეპიზოდები გვარდება. თუმცა ბავშვების მცირე ნაწილს ხანდახან მაინც აღენიშნება ღებინება ან წამოქაფება. ბევრ ბავშვს ყაბზობა აღენიშნება, რაც შეიძლება მედიკამენტურ მკურნალობას საჭიროებდეს.

### ■ განვითარების შეფერხება

KAT6A სინდრომის მქონე ყველა ბავშვს აქვს განვითარების შეფერხება. ეს იმას ნიშნავს, რომ ისინი ჯდომას და სიარულს გვიან იწყებენ და აქვთ დასწავლის სირთულეები. დღემდე KAT6A სინდრომის მქონე ბავშვების გამოვლენა მოხდა იმიტომ, რომ ტესტირება ჩატარდა განვითარების შეფერხების მქონე ბავშვებში. ამიტომ ჩვენ არ გვაქვს ინფორმაცია იმის შესახებ აქვთ თუ არა KAT6A სინდრომი ნორმალური განვითარების მქონე პირებს. განვითარების შეფერხების სიმძიმე განსხვავებულია, თუმცა როგორც წესი ეს არის საშუალო ან იოლად გამოხატული შეფერხება. ბევრი ბავშვი, თანატოლებთან შედარებით უფრო დაუნა (რაც ცნობილია როგორც ჰიპოტონია), ხოლო ზოგიერთთან სხეული უფრო მოდუნებულია, ხოლო ხელები და ფეხები უფრო დაჭიმული. ყველა ბავშვი თავისებურად ვითარდება. სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილი KAT6A სინდრომის მქონე თერთმეტივე ბავშვს შეეძლო სიარული. სიარულის დაწყების ყველაზე ადრეული ასაკი იყო 17.5 თვე, ხოლო ყველაზე გვიანი კი 54 თვე (საშუალო ასაკი 28 თვეს შეადგენდა).

„როგორც იქნა დავიწყეთ ფაზლის ნაწილების გაერთანება და მსოფლიოს ყველა კუთხეში მყოფი იგივე მდგომარეობის მქონე ოჯახების მხარდამჭერი ქსელის შექმნა.“



## ■ მეტყველების უნარი

KAT6A სინდრომის მქონე ყველა ბავშვს აქვს მეტყველების გამოხატული შეფერხება. მიიჩნევენ, რომ აღნიშნული გამოწვეულია არასაკმარისი ორო-მოტორული ფუნქციით (სახის, პირის და ენის კუნთების მოძრაობა). ზოგიერთ ბავშვს მნიშვნელოვნად უკეთ აქვთ განვითარებული რეცეპციული მეტყველება, ვიდრე ექსპრესიული მეტყველება. ეს იმას ნიშნავს, რომ ისინი გაცილებით უკეთ იგებენ ნათქვამს ვიდრე შეუძლიათ სიტყვების გამოყენება. ბავშვები, რომლებსაც შედარებით უკეთ აქვთ განვითარებული გაგების უნარი, მაგრამ არ შეუძლიათ კომუნიკაცია, შეიძლება ძალიან გაღიზიანდნენ. KAT6A სინდრომის მქონე ბავშვებისთვის მნიშვნელოვანია მეტყველების თერაპევტის ადრეული ჩართულობა. ბევრი ბავშვისთვის იყენებენ ჟესტებს და კომუნიკაციის ალტერნატიულ გზებს, რაც შეიძლება განხორციელდეს მეტყველების თერაპიასთან ერთად. KAT6A სინდრომის მქონე ბევრ ბავშვს უვითარდება მეტყველების უნარი, რისთვისაც ისინი უნდა გავამხნევოთ, თუმცა ამას დრო სჭირდება. ალტერნატიული მეთოდების გამოყენებით ისინი მალევე შეძლებენ თავიანთი მოთხოვნილებების გადმოცემას.

## ■ გულყრები

იშვიათად, KAT6A სინდრომის მქონე ინდივიდებს აღენიშნებათ გულყრები, თუმცა ეს ხშირი არ არის.

## ■ თავის ზომა და ტვინი

KAT6A სინდრომის მქონე ინდივიდების მცირე ნაწილს აქვს უფრო პატარა ზომის თავი, ვიდრე იგივე ასაკის სხვა ბავშვებს. ზოგიერთ შემთხვევაში ამან შეიძლება გამოიწვიოს თავის ქალას ძვლების ნაადრევი დახურვა, რასაც ძვლოვანი ქედის შესახედაობა აქვს თავზე. აღნიშნული არ არის იშვიათი KAT6A სინდრომის მქონე ბავშვებში და როგორც წესი არ საჭიროებს მკურნალობას, თუმცა იშვიათად შესაძლოა საჭირო გახდეს ქირურგიული კორექცია.

## ■ გული

ლიტერატურაში აღწერილი შემთხვევებიდან, 18 ბავშვიდან დაახლოებით ნახევარზე მეტს აღენიშნება გულის მანკები. ყველაზე ხშირად ძგიდის დეფექტები (ხვრელები გულის საკნებს შორის) და საერთო არტერიული სადინარი (გულიდან გამოსულ ორ მსხვილ სისხლძარღვს შორის დამაკავშირებელი მილი, რომელიც ჩვეულებრივ წარმოდგენილია ბავშვებში დაბადებამდე, და დაბადების შემდგომ არ იხურება) გვხვდება. ზოგიერთი მანკი თავისთავად გაივლის ქირურგიული ჩარევის გარეშე, თუმცა ზოგიერთ ბავშვს შეიძლება ქირურგიული ჩარევა დასჭირდეს. თუ თქვენს შვილს არა აქვს ჩატარებული გულის გამოკვლევა, აუცილებლად განიხილეთ ეს ბავშვის ექიმთან. მათ შესაძლოა დაუნიშნონ გამოკვლევები, როგორცაა გულის ულტრაბგერითი სკანირება ე.წ. „ექო“ (ასევე ცნობილი, როგორც ექოკარდიოგრამა), რათა დარწმუნდნენ, რომ ბავშვს არა აქვს გულის პრობლემები. რაც უფრო მეტი ბავშვი იქნება დიაგნოსტირებული, მით უფრო მეტი გვეცოდინება გულის პრობლემების სიხშირეზე.

## ■ სახის ნაკვთები

KAT6A სინდრომის მქონე ყველა ბავშვი განსხვავებულად გამოიყურება, თუმცა ზოგიერთი ნიშანი შეიძლება უფრო ხშირად გვხვდებოდეს. ასეთებია გამოკვეთილი ცხვირი, განსაკუთრებით ცხვირის წვერი და თხელი ზედა ტუჩი. ფიზიკური ნიშნები შეიძლება დაეხმაროს ექიმებს ამოცნონ აღნიშნული სინდრომის მქონე სხვა ინდივიდები.

## ■ თვალის მახასიათებლები

KAT6A სინდრომის მქონე ზოგიერთ ინდივიდს აღენიშნება ჩამოწეული ქუთუთოები, რასაც ფტოზი ეწოდება, და თვალები შეიძლება სხვადასხვა მიმართულებით მოძრაობდნენ, რაც იმას ნიშნავს, რომ მათ უჭირთ ფოკუსირება, რასაც სტრაბიზმი ანუ სიელმე ეწოდება. აღნიშნული ნორმალური მოვლენა ახალშობილებში, თუმცა 6 თვის ასაკისთვის ეს აღარ უნდა აღინიშნებოდეს. ზოგიერთი ბავშვი კარგად ვერ ხედავს, ამიტომ აუცილებელია ამის შემოწმება. შემთხვევათა უმეტესობაში აღნიშნულის მიზეზი რეფრაქტორული შეცდომაა (მაგ. ახლომხედველობა ან შორსმხედველობა, რომლის გამოსწორება ადვილად შესაძლებელი სათვალთ, თუმცა რამდენიმე ბავშვს აღმოაჩნდა „მხედველობის კორტიკალური დარღვევა“, რაც იმას ნიშნავს, რომ თავის ტვინი სათანადოდ ვერ აღიქვავს გამოსახულებას.

## ■ იმუნური და ჰემატოლოგიური მახასიათებლები

KAT6A სინდრომის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აღენიშნება ხშირი ინფექციები. როგორც წესი ეს არის სასუნთქი გზების ინფექციები, საშარდე გზების ინფექციები და ყურის ინფექციები, რომლებიც ხშირად გვხვდება ბავშვთა ასაკში, თუმცა უფრო ხშირია KAT6A სინდრომის მქონე ბავშვებში. აღნიშნული შეიძლება რამდენიმე მიზეზით იყოს განპირობებული. KAT6A სინდრომის მქონე ბავშვები ხშირად აღეზიანებენ ადრულ ასაკში, რამაც შეიძლება სასუნთქი გზების ინფექციები გამოიწვიოს, თუ კუჭიდან ამოსული მასალა გადავა ფილტვებში (ასპირაცია). KAT6A სინდრომის მქონე ზოგიერთ ბავშვს შესაძლოა სტრუქტურულად განსხვავებული ფორმის საშარდე გზები ჰქონდეს, რამაც საშარდე გზების ინფექცია განაპირობოს. ხშირი ინფექციები ასევე შეიძლება იმუნიტეტის პრობლემებით იყოს განპირობებული. არსებობს გარკვეული სამეცნიერო მტკიცებულება, რომ KAT6A ცილა მონაწილეობს გარკვეული იმუნური პასუხების ჩამოყალიბებაში და ზოგიერთ ბავშვს აქვს იმუნურ უჯრედებთან დაკავშირებული პრობლემები. აღნიშნული მოიცავს სისხლის თეთრი უჯრედების ერთ-ერთი ტიპის - ნეიტროფილების მცირე რაოდენობას, ასევე B უჯრედების და ანტიხეულების მცირე რაოდენობას. ჯერჯერობით ზუსტად არ ვიცით არის თუ არა აღნიშნული პირდაპირ კავშირში KAT6A სინდრომთან, თუმცა თუ თქვენს ბავშვს უფრო ხშირად აქვს ინფექციები, ვიდრე მის ტოლ სხვა ბავშვებს და ეს ინფექციები უფრო მძიმედ მიმდინარეობს, მაშინ აუცილებლად უნდა განიხილოთ ეს თქვენს მკურნალ ექიმთან. მათ შეიძლება საჭიროდ ჩათვალონ დამატებითი გამოკვლევების ჩატარება. მნიშვნელოვანია გავითვალისწინოთ, რომ პატარა ბავშვებს ხშირად აღენიშნებათ მსუბუქი გაციება და ეს მათთვის ნორმაა.

## ■ ქვეცის სირთულეები

ხშირ შემთხვევაში KAT6A სინდრომის მქონე ბავშვები არიან მეგობრულები, ბედნიერები და კომუნიკაბელურები, თუმცა ზოგს აქვს ქვეცის სირთულეები. ზოგიერთი მახასიათებელი ემთხვევა აუტიზტური სპექტრის მახასიათებელს, მაგრამ უმეტესობას არ აღენიშნება აუტიზმის ყველა მახასიათებელი. ეს მახასიათებლებია: შფოთვა, განმეორებადი (მონოტონური) მოძრაობები და გაღიზიანებულობა. ზოგიერთს აქვს სენსორული დარღვევები, როგორცაა მომატებული მგრძობელობა კონკრეტულ ხმაზე ან შეხებაზე.

## ■ ძილი

ზოგ ბავშვს აღენიშნება ძილის პრობლემები და მათ უჭირთ ჩადინება. ზოგიერთი ბავშვი ძილის დასარეგულირებლად სვავს წამალს (მელატონინს). მედიკამენტი ყველა ბავშვისთვის არ არის ეფექტური, თუმცა ცდად ღირს. ძილის პრობლემები შესაძლოა ასაკთან ერთად თავისთავად მოგვარდეს.



## იწვევს თუ არა KAT6A მუტაცია კიბოს?

ინტერნეტში ინფორმაციის მოძიების დროს თქვენ აუცილებლად ნახავდით, რომ KAT6A-ის ზოგიერთი გენეტიკური ცვლილება დაკავშირებულია კიბოსთან და განსაკუთრებით სისხლის სიმსივნესთან (ლიეკემიასთან). ეს ცვლილებები განსხვავდება KAT6A სინდრომის დროს ნანახი ცვლილებებისგან. ამ დროს ცვლილებები ხდება უჯრედებში დაბადების შემდეგ, და მამასადამე ნანახია უჯრედების მხოლოდ მცირე ნაწილში. KAT6A სინდრომის დროს მომხდარ ცვლილებს ადგილი აქვს ჩასახვამდე, ან ხდება ჩასახვიდან ძალიან მალე, ამიტომ ისინი ყველა უჯრედშია წარმოდგენილი. სიმსივნის დროს ნანახი მრავალი ამგვარი ცვლილება გამოწვეულია ე.წ. 'ტრანსლოკაციით', როდესაც KAT6A გენის ნაწილი გადაინაცვლებს სხვა გენტან. ამგვარი მოვლენა იწვევს ცილის ჭარბი რაოდენობით წარმოქმნას, KAT6A ცილა წარმოიქმნება ისეთ ადგილას, სადაც ის არ უნდა გამოემუშავებოდეს. აღნიშნული ეფექტი განსხვავებულია KAT6A სინდრომისგან. ამჟამად ჩვენ არ ვიცით აქვს თუ არა KAT6A სინდრომის მქონე რომელიმე პირს სიმსივნე. დაზუსტებით ვერ ვიტყვით, აქვთ თუ არა KAT6A სინდრომის მქონე პირებს სიმსივნის მომატებული რისკი, თუმცა იმის გამო რომ მოქმედების მექანიზმი განსხვავებულია, აღნიშნული მოვლენა ნაკლებად სავარაუდოა.

## სამედიცინო/საგანმანათლებლო მეთვალყურეობის გეგმა:

- ბავშვები უნდა იმყოფებოდნენ პედიატრის მეთვალყურეობის ქვეშ, რადგან აუცილებელია მათი ჯანმრთელობის და განვითარების მეთვალყურეობა.
- მნიშვნელოვანია წონის მატების კონტროლი ახალშობილობის პერიოდში. ხშირია კვების სირთულეები და რეფლუქსი, შესაძლოა საჭირო გახდეს მედიკამენტური მკურნალობა.
- ყაზოზა (შეკრულობა) ხშირია და შესაძლოა საჭირო იყოს მედიკამენტური მკურნალობა.
- უნდა ჩატარდეს სპეციალური საგანმანათლებლო საჭიროებების შეფასება, რათა სკოლაში გაეწიოთ სწავლასთან დაკავშირებული დახმარება.
- მნიშვნელოვანია მეტყველების სპეციალისტის ჩართულობა.
- ზოგიერთ ბავშვს აღენიშნება ქცევის სირთულეები და დახმარებას საჭიროებენ.
- ხშირია გულის სტრუქტურული პრობლემები, ამიტომ ყველა ბავშვისთვის რეკომენდებულია გულის შემოწმება.
- საჭიროა მხედველობის შეფასება, ზოგიერთ ბავშვთან ნანახია რეფრაქტორული შეცდომები და მხედველობის კორტიკალური დარღვევა. ხშირია სიელმე.
- ხშირია განმეორებითი ინფექციები, რაც შესაძლოა საჭიროებდეს შემდგომ შეფასებას.

## ოჯახები ამზობენ ...

„KAT6A გენეტიკური მუტაციის დადგენა მთლიანი ეგზომის სექვენსირების საშუალებით უმნიშვნელოვანესი ნაბიჯი იყო ქლოეს სამედიცინო და განვითარების პრობლემების მიზეზის დასადგენად. მსგავსი შედეგების მქონე სხვა ოჯახებთან დაკავშირების შედეგად ჩვენ მოგვეცა საშუალება ჩამოგვეყალიბებინა მშობელთა საერთაშორისო საზოგადოება, რომლის საშუალებით ჩვენ შეგვიძლია დავუკავშირდეთ ექიმებს და მკვლევარებს, რათა შესაძლებელი გახდეს დაავადების უკეთ მართვა და მკურნალობა.“

# 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 Unique-ს ინფორმაციული მხარდაჭერის მისაღებად.

Unique 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 დაგეხმაროთ!

## ვებგვერდები და Facebook ჯგუფები

მშობლების მხარდაჭერთა ჯგუფი შექმნა ჯორდან მიულერმა, რომელსაც ჰყავს KAT6A სინდრომის მქონე ქალიშვილი ქლოე. მშობლებისვის ასევე წვდომადია facebook ჯგუფი.

<https://www.facebook.com/groups/KAT6A/>  
<http://www.chloekat6a.org/>

Unique-ს მოხსენიებული აქვს გარე წყაროები და ვებ გვერდები, რათა დაეხმაროს ოჯახებს მოიძიონ ინფორმაცია და მხარდაჭერა. აღნიშნული არ ნიშნავს, რომ ჩვენ ვეთანხმებით ან გაგვაჩნია 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 მალან 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 დოქტორ ჯოანა კენდიმ (პედიატრიის აკადემიური რეზიდენტი), სვეერნ დენერიმ და რევენზია გაუწია პროფ. რუთ ნიუბერი-ეკობმა, MB, ChB, MD, FRCP, FRCPC, კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, კლინიკური გენეტიკის დეპარტამენტი, ბრისტოლის საუნცივსრისიტეტო ჰისპიტალი, NHS Foundation Trust.

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

ვერსია 1 (AP)

საავტორო უფლებები © Unique 2017

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერთა ჯგუფი  
რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში, საქველმოქმედო ნომერი 1110661  
კომპანიის ნომერი 5460413