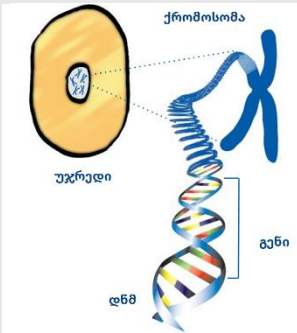


რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას შშობელი გადასცემს ბავშვს გენეტიკურ მასალას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის საშუალებით, რის შედეგადაც ბავშვი ყალიბდება. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არაა სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლებელია ადგილი ჰქონდეს გენეტიკური კოდის შემთხვევით ცვლილებას. *MEF2C* ჰაპლოუკმარისობის სინდრომი ვითარდება, როდესაც გენეტიკური კოდის ცვლილება *MEF2C* გენს აზიანებს. ასეთი ცვლილებები შეიძლება მოხდეს ნებისმიერ სახეობაში - ადამიანებში, მცენარეებსა და ცხოველებში, და არ არის დამოკიდებული თქვენი ცხოვრების წესზე ან სხვა რაიმე საქმიანობაზე. *MEF2C* ჰაპლოუკმარისობის სინდრომის დროს გენეტიკური კოდის ცვლილება, რომელიც ამ სინდრომის გამოწვევია მოულოდნელად ხდება (დე ნოვო).



ცვლილებას. *MEF2C* ჰაპლოუკმარისობის სინდრომი ვითარდება, როდესაც გენეტიკური კოდის ცვლილება *MEF2C* გენს აზიანებს. ასეთი ცვლილებები შეიძლება მოხდეს ნებისმიერ სახეობაში - ადამიანებში, მცენარეებსა და ცხოველებში, და არ არის დამოკიდებული თქვენი ცხოვრების წესზე ან სხვა რაიმე საქმიანობაზე. *MEF2C* ჰაპლოუკმარისობის სინდრომის დროს გენეტიკური კოდის ცვლილება, რომელიც ამ სინდრომის გამოწვევია მოულოდნელად ხდება (დე ნოვო).

რამდენად ხშირია?
სინდრომის გამოწვევი *MEF2C* გენის მუტაციები იშვიათია. დღემდე (2018) სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილია სამოცი ინდივიდი. თუმცა, სავარაუდოდ, არიან ინდივიდები, რომელთაც ჯერ არა აქვთ დასმული დიაგნოზი.

შეიძლება დაავადება ისევ განმეორდეს?
მომდევნო შვილზე იშვიათი გენეტიკური დარღვევის განმეორების ალბათობა დამოკიდებულია შშობლების გენეტიკურ კოდზე. ჩვენი ცოდნით, შემთხვევათა უმეტესობაში ყველა დაავადებული პირი პირველი ადამიანი იყო ოჯახში, რომელსაც აღმოაჩნდა გენის პათოგენური ვარიანტი (2018).

ასეთ დროს, როდესაც შშობლები არიან ჯანმრთელები, იგივე დაავადების მქონე მეორე შვილის ყოლის ალბათობა არის ძალიან დაბალი (როგორც წესი 1%-ზე ნაკლები). 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.

დაავადებას ახასიათებს მეგვიდრეობის აუტოსომურ-დომინანტური ტიპი, რაც იმას ნიშნავს, რომ თუ *MEF2C* ჰაპლოუკმარისობის სინდრომის მქონე ადამიანს ეყოლება შვილი, დაავადების გადაცემის ალბათობა მის ნებისმიერ შვილზე არის 50%.

აღნიშნულთან დაკავშირებით სპეციფიკურ რჩევას კლინიკური გენეტიკოსისგან მიიღებთ.

შეიძლება თუ არა განიკურნოს?

ამჟამად დაავადების განკურნება არ არსებობს, რადგან გენეტიკური ვარიანტის მოქმედებს ბავშვზე მისი მუცლადყოფნის განვითარების პროცესში. თუმცა დიაგნოზის ცოდნა იძლევა სათანადო მონიტორინგის და მკურნალობის შესაძლებლობას.

საიანფორმაციო მხარდაჭერა

Rare Chromosome Disorder Support Group,

Tel: +44(0)1883 723356

email: info@rarechromo.org

www.rarechromo.org



UniqDe არის საქველმოქმედო ორგანიზაცია სახელმწიფო დახმარების გარეშე, რომელიც არსებობს სრულიად დონაციებზე. თუ შეგიძლიათ გააკეთეთ დონაცია ჩვენი ვებ-გვერდიდან: www.rarechromo.org/donate გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგვეხმარო!

ვებგვერდები, Facebook ჯგუფები და სხვა ლინკები:
<http://humandiseasesgenes.nl/mef2c/>

აღნიშნულ ვებ-გვერდზე მოწოდებულია ინფორმაცია *MEF2C* გენის მუტაციის მქონე პაციენტების შესახებ, რაც მოიცავს კლინიკურ მონაცემებს, მოლეკულურ მონაცემებს, მართვას და კვლევის შესაძლებლობებს იმ მიზნით, რომ შეიქმნას *MEF2C* ჰაპლოუკმარისობის სინდრომის მქონე პაციენტების ონლაინ რეგისტრი.

UniqDe-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 კლინიკოსთან 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 აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ სოფია დოუზგოუსმ MD, PhD, FRCP და ფლორენს რეკარდემ, MD (მანჩესტერის გენომური მედიცინის ცენტრი, მანჩესტერის ცენტრალური საუნივერსიტეტო ჰოსპიტალი, NHS Foundation Trust, გაერთიანებული სამეფო). გაიდი მომზადდა *UniqDe*-ს მიერ.

Version 1.1 (2020)

ქართული თარგმანი განხორციელებულია *UniqDe* მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნლობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ნინო ფირცხელანი, ასოც. პროფ. ქეთევან კანკავა, მაია ხეცურიანი (თსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © *UniqDe* 2020

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

MEF2C

ჰაპლოუკმარისობის

სინდრომი

(MRD20/5q14.3 ქრომოსომის დელეციის სინდრომი



რა არის MEF2C ჰაპლოუკმარისობის სინდრომი?

MEF2C ჰაპლოუკმარისობის სინდრომი არის გენეტიკური მდგომარეობა, რომელიც მოქმედებს ორგანიზმის განვითარებაზე, კერძოდ კი თავის ტვინის განვითარებაზე. აღნიშნული მდგომარეობა ასევე ცნობილია როგორც „მე-20 ტიპის აუტოსომურ-დომინანტური გონებრივი უნარშეზღუდულობა“ (MRD20) ან „5q14.3 ქრომოსომის დელეციის სინდრომი“.

MEF2C ჰაპლოუკმარისობის სინდრომი პირველად 2009 წელს აღწერეს. აღნიშნული სინდრომის მქონე ადამიანებს აქვთ სხვადასხვა ხარისხის განვითარების შეფერხება, ჰიპოტონია (კუნთების დაბალი ტონუსი), გულყრები, სტერეოტიპური მოძრაობები და დამახასიათებელი (თუმცა იოლად გამოხატული) სახის ნაკვთები.

რატომ მოხდა ეს?

ადამიანის ორგანიზმი შედგება მილიარდობით უჯრედისგან. ეს უჯრედები მნიშვნელოვანია სხვადასხვა ფუნქციების შესრულებისათვის და იმ სასიცოცხლოდ მნიშვნელოვანი ფუნქციების განხორციელებისთვის, რომლებიც ჩაწერილია დნმ-ში, კერძოდ კი გენებში, და უზრუნველყოფს ჩვენი ორგანიზმის სათანადო ფუნქციონირებას. თითოეულ ადამიანს აქვს რამდენიმე ათასი გენი, ერთი ასლი მემკვიდრულად მიღებულია დედისგან და მეორე – მამისგან. გენები დაჯგუფებული არიან მაფის მსგავსი სტრუქტურების სახით, რომელთაც ქრომოსომები ეწოდებათ, და ჩალაგებულია ჩვენს უჯრედებში.

MEF2C ჰაპლოუკმარისობის სინდრომი გამოწვეულია *MEF2C* გენის ცვლილებებით (მუტაციებით), რომელიც მე-5 ქრომოსომაზე მდებარეობს.

MEF2C გენი მონაწილეობს სხვადასხვა გენების რეგულაციაში და კონტროლში ადამიანის ორგანიზმის განვითარების პროცესში. *MEF2C* გენი მნიშვნელოვან როლს თამაშობს როგორც თავის ტვინის, ასევე სახის, ჩონჩხის კუნთების, სისხლძარღვების, გულის და იმუნური სისტემის განვითარებაში.

MEF2C გენი მოთავსებულია მე-5 ქრომოსომის 5q14.3 უბანში, და მოიცავს 88013975 – 881999222 ფუძეთა წყვილს [hg19 assembly]. *MEF2C* ჰაპლოუკმარისობის სინდრომის დროს *MEF2C* გენის ერთი ასლი ნორმალურად არ ფუნქციონირებს. ეს შეიძლება, გამოწვეული იყოს ამ გენის ცვლილებით (მუტაციით) ან გენის ნაწილი დელეციით, რომელიც განაპირობებს მისი ფუნქციის დარღვევას.

საერთო მახასიათებლები:

- მოტორული განვითარების შეფერხება, მაგ. სიარული
- მინიმალური ან არარსებული მეტყველება
- სტერეოტიპური მოძრაობა, მაგ. ხელის განმეორებითი მოძრაობები
- ჰიპოტონია (კუნთების სუსტი ტონუსი)
- გულყრები

დაავადებულ ადამიანებს შეიძლება არ ჰქონდეთ ჩამოთვლილიდან ყველა ნიშანი, თუმცა ყველაზე ხშირად სწორედ ეს სიმპტომები გვხვდება. დაავადება ერთნაირად ვლინდება გოგონებში და ბიჭებში.

განვითარება

■ ფიზიკური განვითარება

ბავშვების უმეტესობას (98%), თანატოლებთან შედარებით, აღნიშნება დაგვიანებული მოტორული განვითარება, მაგ. ჯდომა, ხოხვა, დამოუკიდებლად სიარული. სიარულის უნარი შეზღუდულია, თუმცა იშვიათად ზოგიერთი ბავშვი სიარულს სწავლობს. ბავშვები დამოუკიდებლად ჯდომას დაახლოებით 16 თვის ასაკისთვის იწყებენ (ასაკი შეიძლება მერყეობდეს 8-დან 36 თვემდე), ხოლო დამოუკიდებლად სიარულს – დაახლოებით 42 თვისთვის (ასაკი შეიძლება მერყეობდეს 14 თვიდან 11 წლამდე).

■ მეტყველება და დასწავლა

MEF2C ჰაპლოუკმარისობის სინდრომის მქონე ადამიანების უმეტესობას (89%) აქვს მკვეთრად შეზღუდული ან არარსებული მეტყველება. ადამიანების მცირე ნაწილს განვითარებული აქვს მეტყველების და კომუნიკაციის გარკვეული უნარი.

■ დასწავლა

ბავშვთა უმეტესობა საჭიროებს დახმარებას არა აკადემიური, არამედ ყოველდღიური ცხოვრების უნარების დასწავლასთან დაკავშირებით. ზოგიერთი შესაძლოა სპეციალურ სკოლაში დადიოდეს. აღსანიშნავია ის ფაქტიც, რომ 5q14.3 ქრომოსომის მიკროდელეციის მქონე ერთ ინდივიდს ჰქონდა დასწავლასთან დაკავშირებული მსუბუქი პრობლემები და ნორმალური მეტყველება.

■ ქცევა

ბავშვებს ხშირად აქვთ აუტისტური სპექტრი (53%) და სტერეოტიპური ქცევა. ბავშვთა უმეტესობას (70%) აქვს განმეორებითი ხელის მოძრაობები, მაგ. ხელის ქნევა, ტაშის დაკვრა, ტუჩების განმეორებითი მოძრაობები და კბენა, ხოლო ზოგიერთს აღნიშნება თავის ქნევა. ასევე ხშირია ძილთან დაკავშირებული პრობლემები (57%).

■ ზრდა

ახალშობილების უმეტესობას დაბადებისას ნორმალური თავის გარშემოწერილობა, წონა და სიგრძე აქვთ და ნორმალურად იზრდებიან. ზოგიერთ ბავშვს (18%) პატარა თავის ზომა აქვს, რასაც მიკროცეფალია ეწოდება.

მართვის რეკომენდაციები:

- გენეტიკური კონსულტაცია გენეტიკური ტესტის შედეგების და განმეორების რისკის შესაფასებლად, ასევე დაავადების მართვის გეგმის შედგენა.
- განვითარების შეფერხების, ქცევითი დარღვევების, აუტისტური სპექტრის, ჰიპერაქტიურობის და ყურადღების დეფიციტის შეფასება პედიატრიული მულტიდისციპლინური გუნდის მიერ, საჭიროების შემთხვევაში საგანმანათლებლო დახმარების განხორციელება.
- ელექტროენცეფალოგრამა (ეეგ) გულყრების შემთხვევაში და რეგულარული შეფასება ბავშვთა ნევროლოგის მიერ.
- თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული კვლევა (მრტ).
- სმენის და მხედველობის გამოკვლევა.
- საბაზისო ექოკარდიოგრამა და გულის ანომალიების შემთხვევაში კარდიოლოგის მეთვალყურეობა.

სამედიცინო ასპექტები

MEF2C ჰაპლოუკმარისობის სინდრომის მქონე ყველა ადამიანს არ აქვს ერთნაირი ნიშნები. 5q14.3 მიკროდელეციის შემთხვევაშია, რომელიც სევე მოიცავს სხვა გენებს, ადამიანებს შეიძლება ჰქონდეთ სამედიცინო პრობლემების წარმოქმნის მომატებული რისკი, მხოლოდ *MEF2C* გენის მუტაციების ან დელეციების მქონე ინდივიდებისგან განსხვავებით.

ბავშვის ჯანმრთელობის მეთვალყურეობას უნდა კურირებდეს მთავარი კლინიციისტი (პედიატრი ან ზოგადი პროფილის ექიმი), რათა დააკვირდეს ბავშვის განვითარებას და ქცევას და საჭიროების შემთხვევაში შესთავაზოს მას დროული დახმარება (იხ. მართვის რეკომენდაციები).

■ ჰიპოტონია

ბავშვების უმეტესობას (95%) აქვს კუნთების დაბალი ტონუსი (ჰიპოტონია), რაც ცნობილია როგორც „დუნე ბავშვის სინდრომი“.

■ გულყრები

ადამიანების უმეტესობას (83%) აქვს ეპილეფსიის ერთ-ერთი ტიპი, თუმცა შესაძლებელია, ზოგჯერ მათ არ ჰქონდეთ გულყრები. საშუალოდ, პირველი გულყრა 15 თვის ასაკისთვის ვითარდება, თუმცა შეიძლება მერყეობდეს 1 წლიდან 6 წლამდე. როგორც წესი, გულყრები კარგად ექვემდებარება მედიკამენტურ მკურნლობას. ასევე ხშირია ფიზიკური გულყრები (41%).

■ კვება

ბავშვთა უმეტესობას აქვს კვებასთან დაკავშირებული სირთულეები (75%) ან ყაზობა (55%) ადრეული ბავშვობის და ჩვილობის ასაკში.

■ მხედველობა

ბავშვთა უმრავლესობას (88%) აქვს სუსტად განვითარებული თვალის კონტაქტი. ხშირია ამეტროპია, რაც მოიცავს მხედველობის გარკვეულ დარღვევებს, როდესაც თვალს არ შეუძლია სწორი ფოკუსირება, მაგ. მიოპია (ახლომხედველობა), ჰიპეროპია (შორსმხედველობა), ასტიგმატიზმი და სიელმე.

■ კანის გამოვლინებები

MEF2C ჰაპლოუკმარისობის სინდრომის მქონე ადამიანებში ხშირია (50%) ჰემანგიომა (სისხლძარღვების არა-სიმისიონური ზრდა), რომელიც, როგორც წესი, თავისთავად ქრება მკურნალობის გარეშე. ადამიანების დაახლოებით ერთ მესამედს აღნიშნება მცირე ზომის კანის დეფექტი კისრის ქვედა ნაწილში, რომელსაც „საუღლე ფოსო“ ან „მკერდის ფისტულა“ ეწოდება.

■ გულის დაავადებები

გულის ანომალიები აღწერილია ორ ადამიანში, თუმცა ჯერ კიდევ არ არის ბოლომდე დაზუსტებული არის თუ არა ეს ამ სინდრომისთვის დამახასიათებელი გამოვლინება.

■ სუნთქვის პრობლემები

ხშირია განმეორებითი რესპირატორული ინფექციები (63%). ზოგიერთ პაციენტს აღნიშნება სუნთქვის ეპიზოდური დარღვევები.