

## რამდენად ხშირია RHOBTB2 სინდრომი?

RHOBTB2 სინდრომი საკმაოდ იშვიათია. ის პირველად აღწერეს 2018 წელს და ამჟამად (2020) სამედიცინო ლიტერატურაში RHOBTB2 გენის ვარიანტის მქონე მხოლოდ 13 ბავშვია აღწერილი. ასევე, სავარაუდოა, რომ შემდეგ წლებში ამ სინდრომის მქონე უფრო მეტი ადამიანი იქნება დიაგნოზირებული.

## რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას მშობელი გადასცემს ბავშვს გენეტიკურ მასალას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის საშუალებით, რის შედეგადაც ბავშვი ყალიბდება. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არაა სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლოა ადგილი ჰქონდეს გენეტიკური კოდის შემთხვევით ცვლილებებს ბავშვებში, რომლებიც მათი მშობლების დნმ-ში არ არის ნანახი. ეს ხდება ბუნებრივად და არ არის განპირობებული ცხოვრების სტილით, კვებით ან გარემო ფაქტორებით. ეს არავის ბრალი არ არის და არავინ არის დამნაშავე. ცნობილია, რომ RHOBTB2 სინდრომის მქონე ყოველ ბავშვში ამ გენის ცვლილება მოხდა სპონტანურად, ყოველგვარი მიზეზის გარეშე (დე ნოვო) და არ იქნა ნანახი მშობლებში.

## შესაძლებელია დაავადება განმეორდეს?

მომდევნო შვილზე იშვიათი გენეტიკური დარღვევის განმეორების ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. თუ ცვლილება RHOBTB2 გენში დე ნოვოა, ეს ნიშნავს იმას, რომ არცერთი მშობელი არ არის პათოგენური ვარიანტის მატარებელი, შესაბამისად, ალბათობა იმისა, რომ მომდევნო ბავშვი დაიბადება პათოგენური ვარიანტით 1%-ზე ნაკლებია. კლინიკურ გენეტიკოსს შეუძლია მოგცეთ სპეციფიკური რჩევები თქვენი ოჯახისთვის.

## განკურნებადია თუ არა დაავადება?

დღესდღეობით RHOBTB2-თან დაკავშირებული დარღვევები არ ინკურნება, თუმცა დიაგნოზის ცოდნა ნიშნავს, რომ განხორციელდება სათანადო მეთვალყურეობა და მკურნალობა, მაგალითისთვის: ეპილეფსიის მართვა.

## ოჯახები ამბობენ ...

“ის არის არაჩვეულებრივი, მხიარული პატარა გოგონა, რომლის ღიმილიც ნამდვილად გასაოცარია. მას ღიმილი მოაქვს გარშემო მყოფთათვის და მისი პიროვნება გაბრწყინების გზაზეა. ის პოულობს გზას ჩვენთან საკომუნიკაციოდ და შეუძლია მშვენივრად გადმოგვეცეს, როდესაც არ სურს თერაპიული სესიების ჩატარება” ~ ასაკი - 2 წელი.

“ვინაიდან ეს სინდრომი ძალიან იშვიათია, ბევრ პროფესიონალსა და სპეც. დანიშნულების სამსახურებს არ ესმით თუ როგორ ზემოქმედებას ახდენს ეს მდგომარეობა მასზე. რომ შეგვეძლოს, აუცილებლად შევამსუბუქებდით მის ტანჯვას, მაგრამ არასდროს ვისურვებდით შეგვეცვალა, თუ ვინ არის ის. იმედია, ეს სხვებსაც დაეხმარება მისი პიროვნების აღქმაში, რათა გაიაზრონ, თუ სად არის ის და სხვებს დაანახებდა სამყაროს მისი უნიკალური პერსპექტივებიდან” ~ ასაკი 3 წელი.

“მას შემდეგ, რაც აღმოვაჩინეთ მსგავსი მდგომარეობის მქონე ბავშვების ოჯახები, ჩვენ ნელ-ნელა დავიწყეთ მისი უკეთ გაგება, მისი მდგომარეობისა და RHOBTB2 სინდრომის სხვადასხვა ბავშვში განსხვავებული გამოვლინების გამო. მიუხედავად მისი რთული სამედიცინო თუ ინტელექტუალური პრობლემებისა, ის მუდმივად აგრძელებს ჩვენს გაოცებას. ის მოსიყვარულე ბავშვია, ყოველთვის “დაკავებულია” და მსგავსად ბევრი ბავშვისა, მასაც ყოველთვის აქვს პირში რაღაც რომ ღეჭოს. ის ძალიან მოტივირებულია და მიზანდასახული, მოუთმენლად ველით მისი მიღწევების ხილვას” ~ ასაკი 3 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  
საიტები, Facebook ჯგუფები და სხვა ლინკები:  
https://www.facebook.com/groups/RHOBTB2/  
https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/RHOBTB2.php



შეუერთდით UniqDe-ს ინფორმაციული მხარდაჭერის მისაღებად. Unique არის საექვემოქმედო 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!

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევებს. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიკირ კლინიკსთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილებების შესახებ ძალიან სწრაფად განვითარებადი დარგია. მიუხედავად იმისა, რომ აღნიშნულ გზამკვლევში 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 ტაზინ აშრაფის, დოქტორ კარენ ლოუ და დოქტორ ნატალი კანჰამის მიერ (კლინიკური გენეტიკოსები, გაერთიანებული სამეფო). 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, ზაზა ალადაშვილი, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, მეგი ლარცულაიანი, ემერიტ. პროფ. ელენე აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © UniqDe 2020



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# RHOBTB2 სინდრომი



rarechromo.org

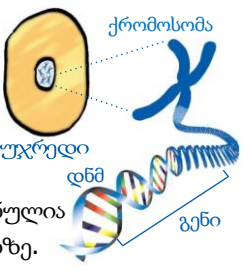
# რა არის RHOBTB2 სინდრომი?

RHOBTB2 სინდრომი ახლახან გამოვლენილი გენეტიკური დაავადებაა. სამედიცინო ექსპერტები ამას “განვითარებისა და ეპილეფსიურ ენცეფალოპათიას” უწოდებენ, რადგან ის დაკავშირებულია განვითარების შეფერხებასთან/გონებრივ უნარშეზღუდულობასთან და ეპილეფსიასთან. RHOBTB2 სინდრომიან ბავშვებს ახასიათებთ გულყრები, რასაც შეუძლია გავლენა მოახდინოს მათ განვითარებასა და შემეცნების უნარზე. სხვა მახასიათებელი ნიშნები მოიცავს თავის მცირე გარშემოწერილობას (ცნობილი როგორც მიკროცეფალია), ზრდის შეფერხებას, მოძრაობის და ტვინის ვიზუალიზაციის დარღვევებს, ქცევით სირთულეებსა და სხვა სამედიცინო პრობლემებს.

# რა იწვევს RHOBTB2 სინდრომს?

RHOBTB2 სინდრომი გამოწვეულია კონკრეტული ცვლილებებით (ცნობილი, როგორც “მისენს” ვარიანტი) **RHOBTB2** გენზე.

**RHOBTB2** გენი მდებარეობს მე-8 ქრომოსომის მოკლე ანუ „p” მხარეზე, **8p21.3** უბანში (მოცემული უბანი მონიშნულია ვარდისფრად ქრომოსომის ქვედა სურათზე. ჩვენ გვაქვს მე-8 ქრომოსომის ორი ასლი შესაბამისად, გვაქვს RHOBTB2 გენის ორი ასლი.



RHOBTB2 სინდრომი ვითარდება მაშინ, როდესაც გენის მხოლოდ ერთი ასლია დაზიანებული, რაც ცნობილია, როგორც **აუტოსომურ-დომინანტური** მემკვიდრეობა, რადგანაც ცვლილება მოხდა **აუტოსომაში** (იგულისხმება 1-დან 22-მდე ნებისმიერი ქრომოსომა) და მისი ნიშნები გამოვლინდება მაშინ, როდესაც ამ გენის მხოლოდ ერთი ასლია დაზიანებული (**დომინანტური**).

**RHOBTB2** გენი ტრანსლაციას განიცდის RHOBTB2 ცილად, რომელიც გამომუშავდება თავის ტვინის უჯრედებში და მნიშვნელოვან როლს ასრულებს ტვინის ფუნქციონირებაში. გენეტიკური ცვლილებები, რაც იწვევს RHOBTB2 სინდრომს, ლოკალიზებულია გენის ძალიან სპეციფიკურ და მნიშვნელოვან უბანში, რაც შემდეგ იწვევს RHOBTB2 ფუნქციის დარღვევას თავის ტვინში. შედეგად, ეს სინდრომი ხასიათდება ეპილეფსიითა და გონებრივი უნარშეზღუდულობით.

# RHOBTB2 სინდრომის მახასიათებლები

## RHOBTB2 სინდრომის მქონე უმრავლესობას ახასიათებს:

- განვითარების შეფერხება და გონებრივი უნარშეზღუდულობა
  - ეპილეფსია
  - თავის მცირე ზომა (მიკროცეფალია)
  - მოძრაობის დარღვევები
  - მრტ-თი ნაწახი თავის ტვინის დარღვევები
- სხვა შესაძლო ნიშნებია:**
- განვითარების რეგრესი (დაკავშირებული გულყრებთან)
  - ჰემიპარეზი (გულყრასთან დაკავშირებული ინსულტის მსგავსი სიმპტომები)
  - ზრდის შეფერხება

# სამედიცინო ასპექტები

■ **ეპილეფსია**  
ამ ეტაპზე გულყრები ფიქსირდება ყველა RHOBTB2 სინდრომის მქონე ბავშვში. ის ვლინდება სიცოცხლის პირველ თვეებში. ბავშვების უმრავლესობაში, ანტი-ეპილეფსიური მედიკამენტებით მკურნალობისას გულყრები უმჯობესდება, თუმცა ზოგ შემთხვევაში სრული კონტროლი შეუძლებელია.

■ **ტვინის ანომალიები**  
ხშირად ტვინის მრტ კვლევით ვლინდება უჩვეულო ცვლილებები. ცვლილებები, რომლებსაც ვხედავთ განსხვავებულია და მოიცავს დარღვეულ მიელინიზაციას (გარსი, რომელიც აკრავს ტვინის უჯრედებს) და კორიან სხეულს (თვის ტვინის მარჯვენა და მარცხენა ჰემისფეროების დამაკავშირებელი სტრუქტურა). ზოგიერთ ბავშვში აღინიშნება მწვავე ენცეფალოპათიის (ტვინის დაზიანების) ერთჯერადი ან განმეორებითი ეპიზოდები, რასაც თან ახლავს ხანგრძლივი გულყრები, შეცვლილი ცნობიერება, ტვინის შეშუპება და შედეგად ტვინის მოცულობის დაკარგვა, ცხელება და/ან ჰემიპარეზი (კუნთების ცალმხრივი სისუსტე).

■ **მოძრაობის დარღვევები**  
ხშირია მოძრაობის განმეორებითი შეტევითი სპაზმური ხასიათის დარღვევები (დისტონია), უეცარ, აჩქარებულ, უნებლიე მოძრაობებს (ქორეა) და ნებაყოფლობითი მოძრაობების დარღვევებს (დისკინეზია).

■ **სხვა ნევროლოგიური ნიშნები**  
ხშირია კუნთების მომატებული ტონუსი (ჰიპერტონია) და/ან კუნთების დაქვეითებული ტონუსი (ჰიპოტონია).

# განვითარება

## ■ ფიზიკური განვითარება

RHOBTB2 სინდრომის მქონე ბავშვებში მოტორულ ფუნქციებს გვიან იძენენ. ზოგიერთი ბავშვი გვიან სწავლობს სიარულს, ზოგიერთს შეუძლია ფეხზე დგომა და დახმარებით გადაადგილება, ზოგის კი საერთოდ არ შეუძლია სიარული.



## ■ ინტელექტუალური განვითარება და დასწავლა

ამ სინდრომის მქონე ბავშვებს აქვთ დასწავლის სირთულეები და გონებრივი უნარშეზღუდულობა. ბავშვების უმრავლესობას სჭირდება დახმარება სპეციფიკური განათლების მისაღებად და არ არის მოსალოდნელი, რომ ისინი შეძლებენ დამოუკიდებლად ცხოვრებას. გონებრივი უნარშეზღუდულობა ნაკლებად მძიმეა გამოხატული იმ ბავშვებში, რომელთაც ეპილეფსია გვიან უვლინდება. ზოგიერთ ბავშვთან აღინიშნება განვითარების რეგრესი (შემენილი უნარების დაკარგვა).

## ■ მეტყველება

ცალკეულ ბავშვებს შესწევთ უნარი, რომ შეძლონ ერთ ან ორ სიტყვიანი ფრაზებით მეტყველება. თუმცა, ბავშვების უმრავლესობაში გამოხატულია მეტყველების უნარის მძიმე დაქვეითება, ისინი არ იყენებენ მნიშვნელოვან სიტყვებს და მათი აღქმის უნარიც შეზღუდულია.

## ■ ქცევა

ბავშვების უმეტესობა, როგორც წესი, მეგობრულია და კარგი ხასიათი აქვთ. არსებობს შემთხვევები, როდესაც RHOBTB2 სინდრომის მქონე რამდენიმე ბავშვში გამოვლინდა ისეთი ქცევები, როგორცაა აუტიზმი ან თვითდაზიანებითი ქცევა, ზერს ასევე აღინიშნება ბრუქსიზმი.

## ■ ზრდა

ბავშვების უმრავლესობას დაბადებისას აქვს ნორმალური სიგრძე, წონა და თავის გარშემოწერილობა. მომდევნო თვეებსა თუ წლებში, ხშირად თავის გარშემოწერილობის ზრდის პროცესი კლებულობს და შედეგად ვითარდება თავის მცირე ზომა (მიკროცეფალია). ზოგიერთი ბავშვი ასევე ჩამორჩება წონაში და სიმაღლეში.



# მართვის რეკომენდაციები:

აუცილებელია, რომ RHOBTB2 სინდრომის მქონე ბავშვები იყვნენ მულტიდისციპლინარული გუნდის ზედამხედველობის ქვეშ, რომელიც მოიცავს პედიატრს, ნეიროპედიატრსა და ეპილეფსიის სპეციალისტებს.