

Understanding Chromosome & Gene Disorders

RNU4-2 -

ReNU სინდრომი



rarechromo.org

თუ ამას კითხულობთ, მაშინ სავარაუდოდ თქვენ და თქვენი საყვარელი ადამიანები ხართ ReNU სინდრომის მოგზაურობის დასაწყისში, რომელიც წარმოადგენს ნეიროგანვითარების დარღვევას და რომელიც გავლენას ახდენს მრავალ ორგანოთა სისტემაზე და გამოწვეულია RNU4-2-ის პათოგენური ვარიანტებით. ვიმედოვნებთ, რომ ეს ინფორმაცია დაგეხმარებათ გაიგოთ მეტი ამ მდგომარეობის შესახებ და თუ როგორ დაუკავშირდეთ სხვა ოჯახებს და მიიღოთ მხარდაჭერა. თავიდან შეიძლება ეს ამალელებელი მოგეჩვენოთ, ასე რომ გამოყავით დრო, ჩამოწერეთ თქვენი შეკითხვები და დაგვიბრუნდით, რათა გაიგოთ მეტი, როცა ამისთვის მზად იქნებით.

რა არის ReNU სინდრომი?

ReNU სინდრომი იშვიათი გენეტიკური დაავადებაა, რომელიც პირველად 2024 წელს აღწერეს. ეს არის ნეიროგანვითარების დარღვევა (NDD), რაც ნიშნავს, რომ ის გავლენას ახდენს თავის ტვინის ფუნქციონაზე და ზემოქმედებს სწავლაზე, ქცევაზე, მეტყველებასა და მოძრაობაზე. სხვა გავრცელებული სიმპტომებია ტანდაბლობა, თავის პატარა ზომა (მიკროცეფალია), მხედველობის დაკარგვა ან თვალის მოძრაობის პრობლემები, მყიფე ძვლები და გულყრები. ReNU სინდრომის მქონე ადამიანებს სხვა მრავალი დამატებითი სიმპტომიც შეიძლება აღენიშნებოდეთ.

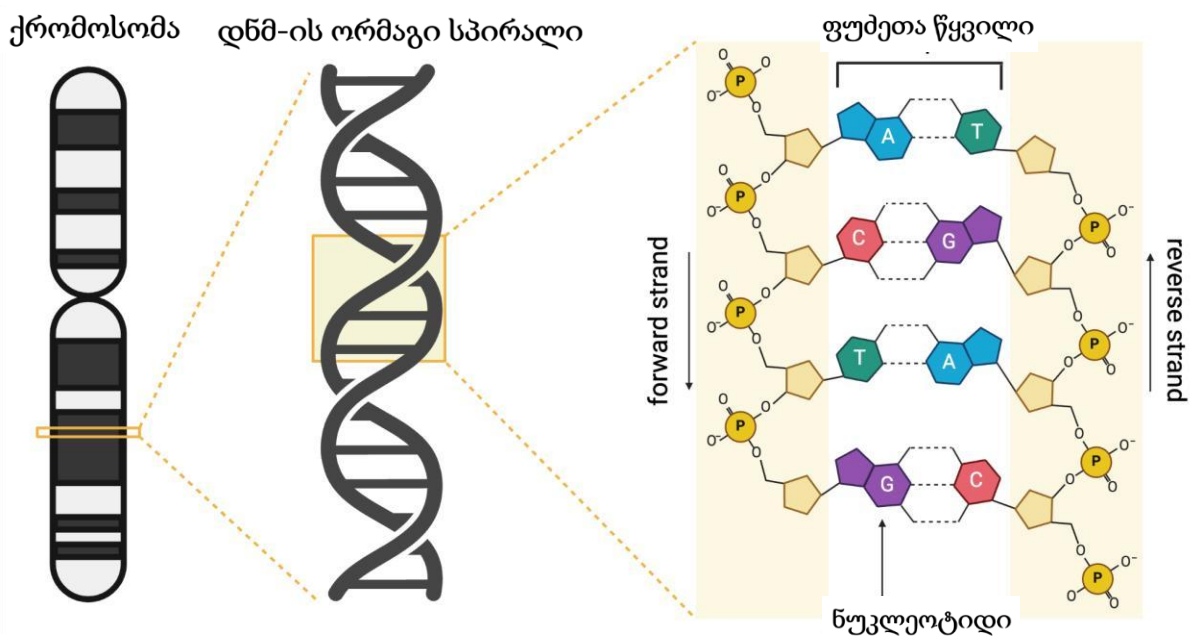
როგორც სხვა გენეტიკური დაავადებების შემთხვევაში, მისი გამოვლინება სხვადასხვაგვარია თითოეულ ადამიანში. მნიშვნელოვანია, რომ ბედნიერი იყოთ თქვენი შვილით და არ შეადაროთ ის სხვებს. ბოლოს და ბოლოს, ჩვენ ყველანი უნიკალურები ვართ.

რა იწვევს ReNU სინდრომს?

ReNU სინდრომს იწვევს *RNU4-2* გენის დნმ-ის თანმიმდევრობის სპეციფიკური ცვლილებები (ცნობილი როგორც *პათოგენური ვარიანტები*).

გენები ინსტრუქციებია, რომლებიც მნიშვნელოვან როლს ასრულებენ ჩვენს ზრდასა და განვითარებაში. ისინი შედგება **დნმ**-ისგან და მოთავსებულია ორგანიზმულ სტრუქტურებში, რომლებსაც **ქრომოსომები** ეწოდება. ამრიგად, ქრომოსომები შეიცავს ჩვენს გენეტიკურ ინფორმაციას.

დნმ შედგება საშენი მასალებისგან, რომლებსაც **ფუძეები** ან **ნუკლეოტიდები** ეწოდება. არსებობს დნმ-ის ოთხი ფუძე, რომლებიც აღინიშნება როგორც A, C, G და T. ეს დნმ-ის ფუძეები ქმნიან დნმ-ის სტრუქტურას უკავშირდებიან რა ერთმანეთს **ფუძეთა წყვილების** სახით (იხ. სურათი ქვემოთ). ჩვენი დნმ-ის სრული თანმიმდევრობა დაახლოებით სამ მილიარდ ფუძეთა წყვილს ითვლის.



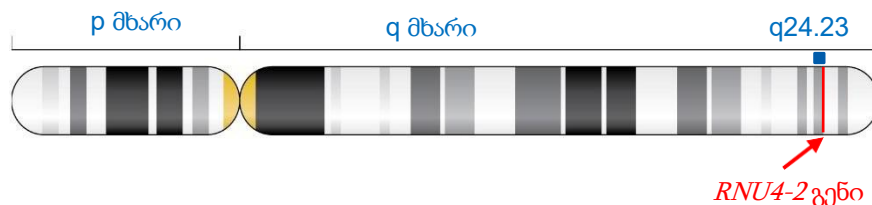
სურათი შექმნილია ბიორენდერის გამოყენებით

გენეტიკური დაავადებების უმეტესობა გამოწვეულია ცილების წარმოქმნის ინსტრუქციების შემცველ გენებში მომხდარი ცვლილებებით; ამ გენებს ცილამაკოდირებელი გენები ეწოდება. ცილები არის მოლეკულები, რომლებიც შედგება ამინომჟავების სახელით ცნობილი ქიმიკატების გრძელი ჯაჭვებისგან და მნიშვნელოვან როლს ასრულებენ ორგანიზმში. ცილები საჭიროა მრავალი პროცესისთვის, როგორცაა საკვების დაშლა, კუნთების მოძრაობა, ორგანოების ზრდა და მათი სწორი ფუნქციონირების უზრუნველყოფა.

ამავდროულად არსებობს მრავალი გენი, რომლებიც არ წარმოადგენენ ცილების წარმოქმნის ინსტრუქციებს (არამაკოდირებელი გენები). ამის ნაცვლად, ისინი უჯრედებს აძლევენ სხვა მოლეკულების წარმოქმნისთვის საჭირო ინსტრუქციებს, მათ შორის, როგორცაა რნმ-ის მოლეკულები, რომლებიც არეგულირებენ ან ეხმარებიან ცილის სინთეზს. ReNU სინდრომი გამოწვეულია ამ არამაკოდირებელი გენებიდან ერთ-ერთში, რომელსაც *RNU4-2* ეწოდება, სპეციფიკური ცვლილებებით, რომელიც ძალიან აქტიურად მონაწილეობს თავის ტვინის განვითარების პროცესში. *RNU4-2* არ აკოდირებს ცილას, არამედ მონაწილეობს რთულ პროცესში, რომელსაც სპლაისინგი ეწოდება და რომელიც ეხმარება ცილამაკოდირებელი გენების უმეტესობას სწორი ცილის წარმოქმნაში. როდესაც ეს პროცესი გამართულად არ მუშაობს *RNU4-2* გენის ცვლილებების გამო, ეს იწვევს გარკვეული ცილების წარმოქმნის ცვლილებებს, რაც არღვევს ტვინის განვითარებას და იწვევს ReNU სინდრომთან დაკავშირებული სიმპტომების განვითარებას.

RNU4-2 არის 141 ფუძეთა წყვილისგან შემდგარი პატარა ზომის გენი, რომელიც მოთავსებულია მე-12 ქრომოსომის გრძელ „q“ მხარში, 12q24.23 უბანში (როგორც ეს ქვემოთ მოცემულ სურათზეა ნაჩვენები).

ქრომოსომა 12



ჩვენს უჯრედებში გვაქვს მე-12 ქრომოსომის ორი ასლი, შესაბამისად, ასევე გვაქვს *RNU4-2* გენის ორი ასლი (ერთი დედისგან, მეორე მამისგან). ReNU სინდრომი ვითარდება მაშინ, როდესაც *RNU4-2* გენის მხოლოდ ერთი ასლია დაზიანებული; მეორე ასლი კი სრულად ფუნქციონირებს. ეს ცნობილია, როგორც აუტოსომურ-დომინანტური დამემკვიდრება, რადგან ყველა დანომრილ ქრომოსომას აუტოსომას უწოდებენ, ხოლო გენეტიკურ დაავადებებს, რომლებიც ვითარდება აუტოსომური გენის მხოლოდ ერთი ასლის დაზიანებისას, დომინანტური ეწოდება. [Unique აქვეყნებს ცალკე გზამკვლევს ერთი გენის მუტაციით გამოწვეული დაავადებების შესახებ - აუტოსომურ-დომინანტური დამემკვიდრება.](#)

ამ დაავადების მქონე ოჯახების უმრავლესობაში, ReNU სინდრომის გამომწვევი გენეტიკური ცვლილება პირველად მოხდა მათ ოჯახში, დაავადებულ ინდივიდში (იხილეთ მე-17 გვერდი).

გენეტიკური ანალიზის დასკვნა

გენეტიკური (გენომური) ტესტირების შედეგებს, სავარაუდოდ, მოგაწვდით ტესტის დამნიშნავი ექიმი, რომელიც შეიძლება იყოს გენეტიკოსი, გენეტიკური კონსულტანტი ან სხვა სპეციალისტი. მკვლევარებმა აღმოაჩინეს, რომ *RNU4-2* გენის გენეტიკური ცვლილებები იწვევს ReNU სინდრომს. ამჟამად, ეს ვარიანტები მოთავსებულია გენის კრიტიკულ მოკლე უბანში, რომელიც შედგება 18 ფუძეთა წყვილისგან, თუმცა პათოგენური ვარიანტები შეიძლება ამ უბნის გარეთაც მოხდეს. გენომის სექვენირების (GS) შედეგად დღემდე იდენტიფიცირებული *RNU4-2* გენის ყველაზე გავრცელებული ცვლილების გენეტიკური ტესტის შედეგის მაგალითები ნაჩვენებია შემდეგ გვერდზე. ეს ერთი ფუძის ინსერცია, რომლის დროსაც დამატებითი ნუკლეოტიდია ჩასმული *RNU4-2* გენის დნმ-ის თანმიმდევრობაში, სავარაუდოდ, ReNU სინდრომის გამომწვევი მიზეზია დაავადებული ადამიანების უმეტესობაში.

GRCh38:chr12:120,291,839:T>TA; n.64_65insT (dn)

GRCh38	მიუთითებს, ადამიანის გენომის რომელი ვერსია იქნა გამოყენებული შედარებისთვის
chr12 120,291,839	ანალიზმა გამოავლინა მე-12 ქრომოსომის დნმ-ის ანომალია მიუთითებს დნმ-ის თანმიმდევრობაში ცვლილების ფუძეთა წყვილის პოზიციაზე
T>TA	მიუთითებს შეცვლილი დნმ-ის ფუძეებზე, რომელიც აქ აღნიშნულია, როგორც A ნუკლეოტიდის დამატება T *
n.64_65insT	აღნიშნავს გენის თანმიმდევრობის ცვლილებას; დამატებითი T ნუკლეოტიდი ჩასმულია (ins) დნმ-ის არაკოდირებად (n) უბანში ნუკლეოტიდებს შორის 64 და 65 პოზიციებზე. *
dn	ინსერცია (ჩასმა) მოხდა dn ან de novo (როგორც „ახალი მოვლენა“): მშობლების დნმ შემოწმდა და არ აღმოჩნდა ინსერცია ან დნმ-ში სხვა ცვლილება, ამიტომ ინსერცია არ გადაეცა მემკვიდრეობით არც ბიოლოგიური მამისგან და არც დედისგან.

* ამ ვარიანტში დნმ-ის ცვლილება ნაჩვენებია, როგორც A ნუკლეოტიდის დამატება, მაგრამ გენის თანმიმდევრობის ცვლილება არის T ნუკლეოტიდის დამატება. ეს იმიტომ ხდება, რომ RNU4-2 გენი მდებარეობს დნმ-ის უარყოფით (ანუ რევერს) ჯაჭვზე. დნმ-ის სტრუქტურაში, A ნუკლეოტიდი ყოველთვის წყვილდება მეორე ჯაჭვზე არსებულ T ნუკლეოტიდთან.

ასევე აღწერილია სხვა ცვლილებები, მათ შორის [ერთეული ნუკლეოტიდური ვარიანტები \(SNVs\)](#), სადაც ერთი ნუკლეოტიდი იცვლება მეორე ნუკლეოტიდით RNU4-2 გენის დნმ-ის თანმიმდევრობის ერთ ადგილას, თუმცა უფრო იშვიათად (მაგალითი ნაჩვენებია ქვემოთ).

GRCh38:chr12:120,291,826:T>G n.78A>C

GRCh38	გეუბნებათ, ადამიანის გენომის რომელი ვერსია იქნა გამოყენებული შედარებისთვის
chr12 120,291,826	ანალიზმა გამოავლინა დნმ-ის ანომალია, რომელიც მე-12 ქრომოსომას მოიცავს აღნიშნავს ცვლილების ფუძის წყვილის პოზიციას დნმ-ის თანმიმდევრობაში
T>G	აღნიშნავს დნმ-ის ფუძეების ცვლილებას, რაც აქ აღნიშნულია, როგორც ამ პოზიციაზე T-ს G-ით ჩანაცვლება. *
n.78A>C	აღნიშნავს გენის თანმიმდევრობის ცვლილებას; A ნუკლეოტიდი 78-ე პოზიციაზე C ნუკლეოტიდით შეიცვალა *.

* ამ ვარიანტის დნმ-ის ცვლილება ნაჩვენებია, როგორც ცვლილება T-დან G-ზე, მაგრამ გენის თანმიმდევრობა ნაჩვენებია, როგორც ცვლილება A-დან C-ზე. ეს იმიტომ ხდება, რომ RNU4-2 გენი მდებარეობს დნმ-ის უარყოფით (ანუ რევერს) ჯაჭვზე. დნმ-ის სტრუქტურაში ნუკლეოტიდი A ყოველთვის წყვილდება მეორე ჯაჭვზე არსებულ T-სთან, ხოლო G ყოველთვის წყვილდება C-სთან. *Unique* აქვეყნებს [გენეტიკური ტესტის შედეგების ინტერპრეტაციის](#) ცალკეულ გზამკვლევს.

რა ნიშნები და სიმპტომები აქვთ ReNU სინდრომის მქონე ადამიანებს?

როგორც ბევრი გენეტიკური დაავადების შემთხვევაში, ReNU სინდრომის მქონე ბავშვებს შეიძლება აღენიშნებოდეთ სიმპტომებისა და მახასიათებლების ფართო სპექტრი. რაც უფრო მეტ ადამიანს დაუსვამენ დიაგნოზს და რაც უფრო მეტი ინფორმაცია გაზიარდება, მით უფრო ნათელი გახდება სიმპტომებისა და მახასიათებლების სპექტრი, ასევე ინდივიდის მიერ მათი გამოვლენის ალბათობა.

არ არსებობს სხვაობა იმაში, თუ როგორ ვლინდება დაავადება ბიჭებსა და გოგონებში (ან მამაკაცებსა და ქალებში).

ReNU სინდრომის მქონე ადამიანებში აღწერილია შემდეგი განვითარებისა და სამედიცინო პრობლემები, თუმცა მნიშვნელოვანია გვახსოვდეს, რომ არცერთ ადამიანს არ ექნება ყველა ჩამოთვლილი მახასიათებელი და თითოეულ ადამიანს ექნება განსხვავებული განვითარებისა და სამედიცინო პრობლემები.

საერთო მახასიათებლები

- განვითარების შეფერხება, როგორც წესი, საშუალო ან მძიმე
- გარკვეული ხარისხის ინტელექტუალური უნარშეზღუდულობა (ID), როგორც წესი, საშუალო ან მძიმე
- მეტყველებისა და საუბრის შეფერხება: უმეტესობა არავერბალურია, ზოგს კი რამდენიმე სიტყვა აქვს სასაუბრო მარაგში
- აუტიზმის სპექტრის აშლილობა (ASD)
- ქცევითი პრობლემები
- კუნთების დაბალი ტონუსი (ჰიპოტონია)
- სხვადასხვა ტიპის გულყრები
- მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფიით გამოვლენილი თავის ტვინის სტრუქტურული ანომალია
- სახის დამახასიათებელი ნაკვთები
- ტანდაბლობა
- თავის მცირე ზომა (მიკროცეფალია), ძირითადად დაბადებიდან (თანდაყოლილი)
- მხედველობის პრობლემები
- კვების სირთულეები
- ზრდის შეფერხება
- ყაბზობა და კუჭ-ნაწლავის რეფლუქსი (GERD/GORD)
- ძვლის/ჩონჩხის ანომალიები

სხვა შესაძლო მახასიათებლები

უფრო მცირე რაოდენობის ინდივიდებში დაფიქსირდა რამდენიმე სხვა მახასიათებელი. ესენია:

- სმენი დაქვეითება
- სიარულის შეუძლებლობა ან სიარულის დარღვევა
- ჰორმონული (ენდოკრინული) ანომალიები
- კიდურების ანომალიები, ძირითადად ხელებსა და ტერფებზე
- ძილის პრობლემები
- თირკმელებისა და სასქესო ორგანოების ანომალიები (უროგენიტალური ანომალიები)
- სტომატოლოგიური პრობლემები
- გულის (კარდიოლოგიური) პრობლემები
- კანის პრობლემები
- თიაქარი

ორსულობა

მიუხედავად იმისა, რომ ზოგიერთი ReNU სინდრომის მქონე ბავშვს დედა ორსულობის დროს რაიმე გართულებას არ აღნიშნავს, ბევრ ორსულში გარკვეული საყურადღებო ცვლილებები მაიც აღინიშნებოდა. ასეთს არსებობის დროს ჩატარებული ულტრაბგერითი გამოკვლევით გამოვლინდა ნაყოფის წელი ზრდა (საშვილოსნოსშიდა ზრდის შეფერხება, IUGR) ან გესტაციურ ასაკთან შედარებით მცირე ზომის ნაყოფი (SGA)). ასევე ნაწილობრივ ან სხვა ანომალიები, მათ შორის გადიდებული თავის ტვინის პარაკუქები (ვენტრიკულომეგალია) და უჩვეულოდ პატარა თავი და ტვინი (მიკროცეფალია). ზოგჯერ აღინიშნა სისხლდენა და ნაყოფის მოძრაობების შემცირება.

„ნაყოფის ზრდა დაახლოებით 28 კვირაზე შენედა.“

ახალშობილები

ზოგიერთ ბავშვს ახალშობილობის პერიოდში სპეციფიკური სირთულეები ჰქონდა, ზოგთან კი მშობიარობა და მშობიარობის შემდგომი პერიოდი ნორმალურად წარიმართა. ზოგიერთ ბავშვს დაბადებისას გარკვეული სირთულეები აღინიშნებოდა, რაც ხშირად კვებისა და სუნთქვის პრობლემებს უკავშირდებოდა. რამდენიმე ბავშვს ცერებრალური დამბლის დიაგნოზი დაუსვეს. ბევრი ახალშობილი შფასდა როგორც „დუნე“.

ექსპერტები ამას ჰიპოტონიას უწოდებენ, რამაც შეიძლება წოვის, ყლაპვის და/ან ძუძუთი კვების სირთულეები გამოიწვიოს.

ჰიპოტონიამ ასევე შეიძლება გამოიწვიოს განვითარების ისეთი ეტაპების დაყოვნება, როგორცაა გადაბრუნება, ჯდომა, ხოხვა და სიარული.

ახალშობილთა პერიოდში რამდენიმე ჩვილს ჟანგბადი დასჭირდა და ზოგიერთი მათგანი საავადმყოფოს ახალშობილთა ინტენსიური თერაპიის განყოფილებაში (NICU) იმყოფებოდა.



4 კვირის

„ძალიან ლეთარგიული ბავშვი; ძალიან სუსტი წოვა. ძუძუთი კვების დროს გამოიყენებოდა დამატებითი რძის კვების მოწყობილობა (მოწყობილობა, რომელიც ბავშვს საშუალებას აძლევს ძუძუთი კვების დროს დამატებითი რძე მიიღოს). საბოლოოდ, კვება გაუმჯობესდა და რამდენიმე წლის განმავლობაში ძუძუთი კვება იყო, მყარი საკვების მიცემასთან ერთად.“

„ჰიპოტონია, ძუძუთი კვების სირთულეები, წონის დაკლება (ზრდის შეფერხება)“.

გარეგნობა

სახის გარკვეული დამახასიათებელი ნაკვთები თითქმის უნივერსალურია ReNU სინდრომის მქონე ბავშვებში, რომელთაგან ზოგიერთი განპირობებულია კუნთების სისუსტით, რამაც შეიძლება გამოიწვიოს შედარებით უემოციო სახე (მოოპათიური სახე). ეს ნიშან-თვისება შეიძლება მსგავსი იყოს თქვენს შვილსა და ReNU სინდრომის მქონე სხვა ბავშვებს შორის.

ყველაზე გავრცელებული დამახასიათებელი ნიშნებია წაგრძელებული სახე სავსე ლოყებითა და ფართო ცხვირის ხიდით, ღრმად ჩასმული თვალები (ზოგჯერ თვალებს შორის მანძილი დაშრებულია, ზოგჯერ კი ახლოსაა), კანის ნაკეციები თვალის შიდა კუთხეში (ეპიკანტუსი), ფართო ცხვირის ხიდი, აწეული ცხვირი (წინა მხარეს გადახრილი ნესტოები), ნაკლებად განვითარებული ნესტოების კიდები და დიდი ზომის ყურები (ზოგჯერ უკან გადახრილი). ბავშვებს ხშირად აქვთ დამახასიათებელი პირი სავსე ლოყებითა და სავსე ტუჩებით, ქვემოთ დახრილი ტუჩის კუთხეები, მაღალი სასა და დიდი ან ამოზურცული ენა.

„როდესაც ის პატარა იყო, ენას ხშირად გამოყოფდა, მაგრამ 4 წლის ასაკში ამას ისე ხშირად აღარ აკეთებს.“

განვითარება

■ უხეში და წვრილი მოტორიკის უნარები

ამჟამად, ReNU სინდრომის მქონე ყველა ბავშვს აღინიშნება განვითარების გარკვეული შეფერხება [2025]. შეფერხება, როგორც წესი, საშუალო ან მძიმეა და ნიშნავს, რომ განვითარების მნიშვნელოვანი ეტაპები, მათ შორის გადაბრუნება, ჯდომა, სიარული, სათამაშოებით თამაში,

საკვები ჭურჭლის გამოყენება, ელვაშესაკრავებისა და ლილაკების შეკვრა, და ტულეტის გამოყენების ჩვევა, ხშირად შეფერხებულია. სინდრომის ზოგიერთი ვარიანტის მქონე ბავშვებს, როგორც ჩანს, განვითარების ნაკლებად მძიმე შეფერხება აღენიშნებათ.

კუნთების დაბალი ტონუსი (ჰიპოტონია) ხშირია და შეიძლება გავლენა იქონიოს დამოუკიდებლად გადაადგილების უნარზე, მაგრამ, როგორც წესი, ასაკთან ერთად უმჯობესდება. 5 წლის ასაკისთვის ბავშვების უმეტესობა უკვე დადიოდა, ზოგიერთს კი ფართო ან ატაქსიური სიარული ჰქონდა. ზოგიერთ ბავშვს შეიძლება არ შეეძლოს დამოუკიდებლად სიარული.

ადრეული ჩარევა რეგულარული ფიზიოთერაპიით (PT) და ოკუპაციური თერაპიის (OT) მეშვეობით შეიძლება სასარგებლო იყოს, ხოლო ორთოპედიული მოწყობილობების გამოყენება, როგორცაა დამხმარე ფეხსაცმელი, დაბაშები და სპლიტები, ასევე ხელს უწყობს მოზგადაადგილების უნარის გაუმჯობესებას. ზოგი იყენებს ფეხზე მდგომ სკამს ან სარგებლობს სიარულის ტრენაჟორით ან სპეციალური საჭიროებების მქონე პირთა ეტლით.

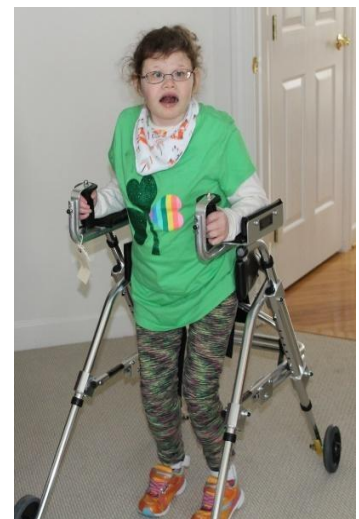
ტულეტის გამოყენების სწავლება, სავარაუდოდ, გვიანდება ხოლმე, მაგრამ ზოგიერთი ბავშვი წარმატებას აღწევს.

Unique აქვეყნებს ცალკეულ გზამკვლევებს [თერაპიის, ტულეტის სწავლებისა და შარდის ბუმტის კონტროლის შესახებ](#).

„ჰიპოტონია არც სამედიცინო პერსონალს და არც ჩვენ არ შეგვიძინებია, სანამ ის დაახლოებით 4 თვის არ გახდა და დავინახეთ, რომ მას უჭირდა თავის დაჭერა, შემდეგ კი სათამაშოებისკენ ხელის გაწვდენა და ა.შ. მისი დაბალი ტონუსი ახალშობილობისას მის სუნთქვასა და ჭამაზე გავლენას არ ახდენდა.“

„ჰიდროთერაპია ბავშვობაში ჰიპოტონიის დასაძლევად შესანიშნავი აღმოჩნდა.“

„3 წლის ასაკში მან დამოუკიდებლად დაიწყო ჯდომა (შობაზე; საუკეთესო საჩუქარი!); 4 წლის ასაკში მან ხოხვა დაიწყო; 6 წლის ასაკში მან ხელებით სიარული დაიწყო; 7 წლის ასაკში მან დამოუკიდებლად სიარული დაიწყო (მეთვალყურეობის ქვეშ); 15 წლის ასაკში მან ისწავლა შარდის ბუმტის კონტროლი (ზოგჯერ ღამითაც კი); ამჟამად, 28 წლის ასაკში, ის 18 თვიდან 3 წლამდე ასაკის ბავშვის დონეზე ფუნქციონირებს.“



„მას აქვს დაბალი კუნთების ტონუსი, შეუძლია მოკლე დისტანციებზე სიარული, ვთქვათ, 25 მეტრი (დიდი დისტანციებისთვის ის ეტლს იყენებს) და ურჩევნია დუნდულებზე გადაადგილება. 18 წლის ასაკში მას უყვარს სახლში იატაკზე აქტივობები სათამაშოებით; დღის პროგრამებში ის ზის აქტივობების მაგიდებთან ან დამოუკიდებლად მოძრაობს. დადლილობა შეიძლება პრობლემა იყოს - ამ შემთხვევებში ის სამინებელში მიდის იმის საჩვენებლად, რომ სურს დამინება - ეს ხშირად არ ხდება, მაგრამ ჩემთვის ეს საგანგაშო სიგნალია, რომ ის ან ავადაა, ან უბრალოდ დადლილია.“



„განვითარების ადრეული ეტაპების, როგორცაა სიარული და მეტყველება, მიღწევის შეფერხება. გენერალიზებული კეთილთვისებიანი ჰიპოტონია. 8 წლიდან მაქსიმალური მხარდაჭერით სიარული.“

„ჰიდროთერაპიის ადრეული დაწყება ნამდვილად დაეხმარა მას ჰიპოტონიის დაძლევაში. 16 წლის ასაკში ის ახლა ძალიან ძლიერი გოგონაა და აღარ აქვს მოდუნების ნიშნები.“

■ ინტელექტუალური განვითარება და სწავლა

ReNU სინდრომის მქონე ყველა ბავშვს აღენიშნება გარკვეული ხარისხის ინტელექტუალური შეზღუდვა (ID) და, დიდი ალბათობით, მათ სჭირდებათ ადრეული და მუდმივი მხარდაჭერა სწავლის პროცესში. ზოგიერთ ბავშვს შეუძლია კითხვა და წერა. ადრეული ჩარევა შეიძლება განსაკუთრებით სასარგებლო იყოს, ამიტომ კონკრეტული ინდივიდუალური საჭიროებების შესაფასებლად რეკომენდებულია ფორმალური ტესტირება.

Unique აქვეყნებს [განათლებისა და შემდგომი განათლების, ტრენინგისა და დასაქმების](#) შესახებ სპეციალურ გზამკვლევებს.

„ძალიან ვამაყობ, როდესაც ვხედავ, რომ ჩვენი ქალიშვილი ყოველდღე რაღაც ახალს სწავლობს. ყოველი დღე ახალი სასწავლო დღეა ჩვენი მთელი ოჯახისთვის. ყოფილა რთული დღეები, მაგრამ ჩვენ ყოველთვის ვძლევდით მათ, რაც ჩემი ქალიშვილის ძალასა და ენერჯიაზე მეტყველებს. ის ძალიან შეიცვალა მას შემდეგ, რაც საბავშვო ბაღში დაიწყო სიარული და ყოველთვის გვაჩვენებს, თუ რამდენად კარგად მიდის საქმეები, როდესაც მშობელთა და მასწავლებელთა შეხვედრებს ვესწრებით ან მის მასწავლებლებს ვესაუბრებით.“

■ მეტყველების უნარი

ReNU სინდრომის მქონე ბავშვები, როგორც წესი, არავერბალურები არიან. იმ ბავშვებმა, რომელთაც მეტყველება მაინც უვითარდებათ, შესაძლოა მხოლოდ რამდენიმე სიტყვის თქმა შეძლონ, ხოლო ძალიან მცირე ნაწილში (მინიმუმ ორ შემთხვევაში SNV-ის არსებობისას) აღინიშნება გამართული, თავისუფალი მეტყველება. თითქმის ყველა შემთხვევაში მშობლები თვლიან, რომ მათი შვილი ბევრად მეტს იაზრებს, ვიდრე შეუძლია სიტყვიერად გამოხატოს.

ლოგოპედის მიერ ჩატარებული შეფასებით შესაძლებელია ბავშვის კონკრეტული სირთულეების იდენტიფიცირება, რის საფუძველზეც შეიძლება დაიგეგმოს რეგულარული თერაპიული სესიები, ბავშვის ინდივიდუალურ საჭიროებებზე მორგებული პროგრამით. იმ ბავშვებისთვის, რომელთაც საერთოდ არ აქვთ მეტყველება ან აქვთ სიტყვების მხოლოდ ძალიან მწირი მარაგი, დამხმარე და ალტერნატიულმა კომუნიკაციის (AAC) მეთოდებმა, მათ შორისაა, მიმითითება, პიქტოგრამები, ჟესტები, სახის გამომეტყველება, გამარტივებული ჟესტური ენა და მაღალი ტექნოლოგიის საკომუნიკაციო სისტემები, შესაძლოა, მნიშვნელოვნად გააუმჯობესოს მათი უნარი, გამოხატონ საკუთარი აზრები და საჭიროებები.

Unique-ს გამოქვეყნებული აქვს ცალკე გზამკვლევი [კომუნიკაციის](#) შესახებ.

„უმჯობესია ისეთი ლოგოპედის მოძიება, რომელიც სპეციალიზებულია AAC-ში, რადგან ჩვენ ძირითადად ამაზე ვფოკუსირდით.“

„ჩვილობაში ბუტბუტებდა - „ბეე, მა, ლა“ - თუმცა დაახლოებით 18 თვის ასაკში, განმეორებითი ავადობების შემდეგ, ეს სიტყვები გაქრა და აღარ დაბრუნებულა. მიუხედავად ამისა, ის ძალიან ხმაურიანია! ხშირად ძალიან ხმამაღალია, ეჯიბრება ტელევიზორის ხმას ან ირგვლივ მყოფ ადამიანებს; ასევე არცთუ იშვიათად გადადის 'ტელეფონის რეჟიმში' და ძალიან ხმამაღალი ხდება, როცა დედა ცდილობს ტელეფონზე საუბარს მის სიახლოვეში. მას საკმაოდ კარგად ესმის სიტყვიერი მითითებები — ისეთი ერთსიტყვიანი წინადადებები, როგორებიცაა „ნაბიჯი“, „ზემოთ“ ან „ქვემოთ“, ეხმარება გარემოს აღქმაში. ასევე აქტიურად იყენებს სახის გამომეტყველებას.“

„მას შეუძლია სიმღერების შესრულება. სიტყვებს მკაფიოდ არ წარმოთქვამს, მაგრამ მაინც შეიძლება გაგება, რას მღერის. ეს მაფიქრებინებს, რომ მას ძალიან უყვარს მუსიკა და ნამდვილად სიამოვნებს ის, რასაც აკეთებს.“

„4 წლის ასაკში მეტყველება მნიშვნელოვნად დაყოვნებულია. ის კვლავ აგრძელებს მეტყველების თერაპიას და ახლახან დაიწყო AAC მოწყობილობის გამოყენება. შეუძლია ერთიდან სამსიტყვიანი წინადადებების გამოყენება საბაზისო მოთხოვნების გამოსახატად. ასევე იყენებს მინიშნებას (მითითებას) და ხმოვან ბგერებს საკუთარი სურვილის გადასაცემად. ბევრს ბუტბუტებს, იმეორებს ფრაზებს სიმღერებიდან და ფილმებიდან, ხშირად მღერის და ღიღინებს.“

„შეუძლია ბგერების გადმოცემა და ძალიან უყვარს ღიღინი და სიმღერა; უთქვამს 'დე', 'მა', 'კი'. სკოლაში იყენებს დამხმარე ტექნოლოგიას ეკრანზე 6 სიტყვას შორის არჩევანის გასაკეთებლად.“

„კომუნიკაცია და მეტყველების თერაპია, ასევე AAC და საკომუნიკაციო დამხმარე საშუალებები, ძლიერ რეკომენდებულია - რაც უფრო ადრე, მით უკეთესი. დავიწყეთ საკვანძო სიტყვების ჟესტური სისტემით (key word sign), შემდეგ - PECS-ით, შემდგომ კი iPad-ზე თავდაპირველად Touch Chat-ის, შემდეგ კი Proloquo2Go-ს გამოყენებით. კომუნიკაცია ჩვენი ოჯახის მთავარი პრიორიტეტი გახდა, რადგან ჩვენი ქალიშვილი ძალიან სოციალური და ძალიან მიზანდასახულია, ამიტომ ამ მიზნის ხელშეწყობა ჩვენთვის განსაკუთრებით მნიშვნელოვანი იყო. 16 წლის ასაკში ის იყენებს key word sign-ს, Proloquo2Go-ს და გარკვეული სიტყვებისთვის ბგერებს, რომლებიც მხოლოდ ახლობელი ადამიანებისთვის არის ამოცნობადი.“

■ კვება

კვების პრობლემები ხშირია და შეიძლება გამოვლინდეს ახალშობილობის პერიოდში, ადრეულ ბავშვობაში, მოზარდობის ასაკში ან ყველა ამ ეტაპზე ერთდროულად.

კუნთის დაბალი ტონუსის (ჰიპოტონიის) მქონე ჩვილები, შესაძლოა, სუსტად წოვდნენ და ძუძუთი კვება ან ბოთლით კვება მათთვის ძალიან დამღლეელი იყოს. მათ შეიძლება დიდი დრო დასჭირდეთ კვებისთვის ან საჭირო გახდეს უფრო ხშირი კვება. ზოგიერთ შემთხვევაში შესაძლოა უმჯობესი იყოს მაღალი ენერგეტიკული ღირებულების რძის გამოყენება წონის მატების ხელშესაწყობად.

ჩვილების თითქმის ნახევარს აღენიშნება გასტროეზოფაგური რეფლუქსი (GERD/GORD) (როდესაც საკვები ადვილად ბრუნდება საელაპავში), რაც შეიძლება საჭიროებდეს მკურნალობას, მათ შორის კვების დროს ბავშვის სწორ პოზიციონირებას, მედიკამენტოზურ თერაპიას, კვებით დანამატებს ან ზოგ შემთხვევაში ნაზოგასტრალური ზონდის (NGT) ან პერკუტანული ენდოსკოპიური გასტროსტომიური ზონდის (PEG/G-ტუბი) ჩადგმას. სხვა აღწერილ პრობლემებს შორის არის ასპირაცია (როდესაც სითხე, საკვები ან ნერწყვი ხვდება სასუნთქ გზებში ან ფილტვებში).

რაც უფრო მეტად იზრდებიან ბავშვები, შესაძლოა, უფრო გაუჭირდეთ გადასვლა პიურეს ტიპის საკვებზე და შემდეგ მყარ საკვებზე. ზოგი მშობელი აღნიშნავს, რომ მათი შვილი პრეტენზიული მჭამელია; სხვებს პრობლემები აქვთ მყარი საკვების ღეჭვასთან. ზოგიერთ ბავშვს კვლავ სჭირდება დაბლენდერებული, რბილი ან დაქუცმაცებული საკვები.

ჩვილებისა და ბავშვებისთვის კვება ჩვეულებრივ სასიამოვნო გამოცდილებაა. თუმცა იმ ჩვილებისთვის, რომლებსაც ადრეული კვებითი სირთულეები ჰქონდათ, ეს პროცესი შეიძლება გახდეს სტრესული, და ზოგიერთ ბავშვს, რომელიც უკვე გადალახავს ყლაპვის, რეფლუქსის ან ღეჭვის პრობლემებს, შესაძლოა, მაინც ჩამოუყალიბდეს საკვების მიმართ უარყოფითი დამოკიდებულება (ავერსია). მიმართეთ თქვენს ოჯახის ექიმს, ჯანდაცვის წარმომადგენელს, ლოგოპედს ან პედიატრს სპეციალიზირებული კვებითი კლინიკების შესახებ ინფორმაციის მისაღებად, სადაც შესაძლებელია კლინიკური შეფასება და შესაბამისი რეკომენდაციების მიღება კვებისა და სითხის მიღებასთან დაკავშირებული სირთულეების სამართავად.

Unique-ს გამოქვეყნებული აქვს ცალკეული გზამკვლევი [კვების](#) შესახებ.

„დაუღალავი მცდელობის შედეგად, ის სიამოვნებით იღებს სხვადასხვა ტიპის რბილ საკვებს - აქვს გადაცდომის რისკი, ამიტომ აუცილებელია მუდმივი ზედამხედველობა, დახმარება და საკვების სპეციალური მომზადება. შეუძლია დამოუკიდებლად საკუთარი ხელით ჭამა, თუმცა ამას ძალიან დიდი დრო სჭირდება... ერთ ჯერზე ზოგჯერ სამ საათამდეც კი.“

„საჭირო იყო ბოთლით კვება, იყენებს სპეციალურ ჭიქებს და იღებს მხოლოდ პიურეს ტიპის საკვებს.“

■ ყაზობა

ყაზობა - მდგომარეობა, როდესაც დეფეკაცია ხდება იშვიათი და განავლის გამოყოფა რთულდება - ხშირია ReNU სინდრომის მქონე ბავშვებში და შესაძლოა დაკავშირებული იყოს კუნთების დაბალი ტონუსთან, მცირე ფიზიკურ აქტივობასთან, დაბალბოქსოვან კვების რაციონთან და სითხის მცირე მიღებასთან, ასევე სხვა ფაქტორებთან, რომელთა მექანიზმებიც სრულად არ არის გარკვეული. მნიშვნელოვანია, შესაძლო მიზეზების განხილვა ექიმთან, რომელმაც შეიძლება გირჩიოთ ბავშვის კვების რეჟიმის შეცვლა ან განავლის დამარბილებელი საშუალებების ან საფადართე პრეპარატების გამოყენება. ზოგიერთ ბავშვში, განსაკუთრებით მძიმე სიმპტომების დროს, ეფექტური აღმოჩნდა კლიზმების გამოყენებაც.

„მოულოდნელად დაეწყო ყაზობა 15 წლის ასაკში - გარდატეხის ასაკი/ჰორმონები?“

„ზოგადად კარგი ხასიათი აქვს - ძალიან მშვიდი, კმაყოფილი და ბედნიერი პიროვნებაა. გაღიზიანებას ან იმედგაცრუებას გამომხატავს სხეულის დაჭიმვით, ვოკალიზაციით, ხელების ქნევით ან ხელის კბენით. შეიძლება გაღიზიანდეს და ზოგჯერ ატირდეს კიდევ, თუ 'არასწორი ჟანრის' მუსიკა ჩაირთვება!“

„ძალიან უყვარს გარეთ ყოფნა, საქანელაზე ქანაობა, სეირნობა, ცურვა, წყალში თამაში, ბრჭყვიალა სათამაშოები, სიმღერა, ჩახუტება და გულითადი სიცილი, ასეთი სიხარული სხვებსაც გადაედება!“

„უყვარს ფილმების ყურება (განსაკუთრებით ექმენი). ასევე ძალიან უყვარს მუსიკა და ცეკვა.“

„ბედნიერი გოგოა. როცა იღიმის, შეუძლებელია შენც არ გაგელიმოს! ძალიან უყვარს მუსიკა და ჟესტური კომუნიკაცია. უყვარს დროის გატარება საყვარელ ადამიანებთან, მაგრამ ასევე ძალიან აფასებს მარტო ყოფნას - თავის ოთახში თამაშს. უყვარს ყველაფერი, რაც ცხოველებს უკავშირდება! განსაკუთრებით — ფერმის ცხოველები.“

„ძალიან უყვარს პატარა სათამაშოებისა და ფიგურების დალაგება/დახარისხება — ყუთებში ჩადება და ამოღება. ნელა, ყურადღებით ათვალერებს თითოეულს და ხშირად ხმამაღლა ამბობს, რა ცხოველია და რა ხმას გამოსცემს.“

„უყვარს საქანელაზე ქანაობა, ხტუნვა, წყალში ყოფნა (როგორც აუზში, ისე ბანაობის დროს). ასევე უყვარს მანქანით სეირნობა, გარეთ გასეირნება და სამთვლიანი ველოსიპედით სეირნობა. ძალიან უყვარს მუსიკა და 'Curious George'-ის ყურება. ასევე ძალიან უყვარს წიგნები.“

„ძალიან ალერსიანი და მოსიყვარულეა. უყვარს წყალი, განათებები და სატრიალო სათამაშოები. ძალიან უყვარს მუსიკა და გვერდიდან გვერდზე რხევა - ცეკვა. აქვს იუმორის გრძნობა და ზოგჯერ სრულიად შემთხვევით რაღაცებზე იცინის. ძალიან სოციალურია - არ აქვს უცხო ადამიანების ან საფრთხის აღქმა.“

■ ქცევის თავისებურებები

ReNU სინდრომის მქონე ყველა ბავშვსა და ზრდასრულს არ აღენიშნება ქცევითი პრობლემები, თუმცა მთლიანობაში, ამ ჯგუფში უფრო ხშირად გვხვდება ქცევითი და სოციალური სირთულეები და მათ შეიძლება ადვილად გაუცრუვდეთ იმედი. ეს ქცევები შესაძლოა შფოთვით იყოს განპირობებული, რაც დაკავშირებულია სხვა სფეროებში არსებულ სირთულეებთან, როგორცაა გაგება და კომუნიკაცია. ბავშვები, როგორც წესი, დადებითად რეაგირებენ სტაბილურ რუტინებზე, მკაფიო საზღვრებზე, წახალისებასა და ქცევის მართვის სხვა მეთოდებზე. ასევე სასარგებლოა ისეთი სტრატეგიების გათვალისწინება და დანერგვა, რომლებიც მიმართულია კომუნიკაციური და სხვა სირთულეების შემცირებისკენ.

ReNU სინდრომის მქონე ბავშვების დაახლოებით ნახევარს აქვს აუტიზმის სპექტრის აშლილობის (ASD) დიაგნოზი ან შესაბამისი ნიშნები. ASD-ის დასადგენად არ არსებობს „სამედიცინო ტესტი“, თუმცა ბავშვებს შეუძლიათ გაიარონ აუტიზმზე სპეციფიკური ქცევითი შეფასება, რომელიც, როგორც წესი, ტარდება სპეციალურად გადამზადებული ექიმისა და ფსიქოლოგის მიერ. ეს შეფასება ხშირად არის მულტიდისციპლინური და შეიძლება მოიცავდეს მეტყველებისა და ენის თერაპევტის, ასევე ოკუპაციური თერაპევტის ჩართულობას; შეფასება ასევე მორგებულია ბავშვის ასაკზე. შედეგების მიხედვით, შესაძლოა რეკომენდებული გახდეს დამატებითი შეფასება ისეთი სპეციალისტების მიერ, როგორებიც არიან განვითარების პედიატრი, ნევროლოგი, ფსიქიატრი ან ფსიქოლოგი.



15 წლის



10 წლის

Unique-ს გამოქვეყნებული აქვს ცალკეული გზამკვლევი [ქვევის სირთულეების](#) შესახებ.

“აუტიზმის დიაგნოზი დაესვა 3 წლის ასაკში.”

“აუტიზტური მახასიათებლები: ხელის მოძრაობები, სენსორული ძიება, თავის და სხეულის მოძრაობა.”

“ქვევითი თავისებურებები ძირითადად ვლინდება ჰორმონული ცვლილებებისა და მოზარდობის პერიოდის ფონზე, ასევე კომუნიკაციასთან დაკავშირებული იმედგაცრუების გამო.”

■ ძილი

ReNU სინდრომის მქონე ჩვილებისა და ბავშვების დაახლოებით ნახევარს ჰქონდა ძილთან დაკავშირებული სირთულეები. ძილის პრობლემების მიზეზები ყოველთვის ბოლომდე გასაგები არ არის და მსგავსი სირთულეები ხშირად გვხვდება ტიპური განვითარების მქონე ბავშვებშიც. მთელი ოჯახისთვის რთულია, როდესაც ბავშვს კარგად არ სძინავს ან საკმარისად ხარისხიანი ძილი არ აქვს. შესაძლოა, სასარგებლო იყოს ძილის რუტინა ან სხვა დამხმარე საშუალებები, თუმცა ეს ReNU სინდრომის შემთხვევებისთვის სპეციფიურად არ არის შეფასებული და მათი გამოყენება უნდა განიხილოს თქვენი ბავშვის ოჯახის ექიმთან.

Unique-ის გზამკვლევი [ძილის](#) შესახებ მოიცავს დამატებით ინფორმაციას.

“აუცილებელია დამამშვიდებლების კომპლექსი-სხვა შემთხვევაში ყოველ ღამე რამდენჯერმე იღვიძებს.”

“როდესაც გულყრები გახშირდა და მედიკამენტების რაოდენობა გაიზარდა, ძილის დარღვევაც შესაბამისად დამძიმდა.”

■ ზრდასრულობა

ზრდასრულობის გამოცდილება შესაძლოა მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს და მრავალ ფაქტორზე იყოს დამოკიდებული, რაშიც შედის სწავლის სირთულეები და ინტელექტუალური უნარშეზღუდულობის დონე, მიმდინარე სამედიცინო პრობლემები, ასევე ადრეული ჩარევის, თერაპიებისა და მკურნალობის გაუმჯობესება.

Unique ცალკეულ გზამკვლევასაც აქვეყნებს [გარდამავალი პერიოდის](#) შესახებ.

„ჩვენს ქალიშვილს ძალიან უყვარს ყოველკვირეული წყლის აქტივობები ადგილობრივ აუზებში - იქნება ეს სპა თუ უფრო მზიან დღეებში გამთბარი აუზი, თავის მომვლელთან ერთად, რადგან ხშირად ხმაური მისთვის დამაბრკოლებელია. მას მოსწონს, როცა შეუძლია თავისი აზრი გამოხატოს, თუ მის გარშემო სხვები საუბრობენ, და ხშირად ხმის სიმაღლეშიც კი სჯობნის გარშემომყოფებს...”

ცხენოსნობა რეგულარული აქტივობაა, რომელიც ძალიან სიამოვნებს. პროგრამა - “ჯირითი შუშ პირებისთვის” ძალიან მნიშვნელოვანი შესაძლებლობა იყო მისთვის, როგორც სპეციალიზებულ სკოლაში სწავლის პერიოდში, ისე ზრდასრულთა დღის პროგრამების საწყის წლებში. ბოლო პერიოდში ეს შეიცვალა ადგილობრივი საცხენოსნო ცენტრით, სადაც 12-თვიანი პაუზის შემდეგ მან სწრაფად შეძლო ადაპტაცია და კვლავ ჩაერთო ცხენოსნობის სესიებში.

მას სიამოვნებს თანატოლებთან ერთად დროის გატარება დღის პროგრამებში, რომელსაც კვირაში ოთხ დღეს ესწრება - ხშირად გვიან იწყებს, რადგან უყვარს დილით ხანგრძლივად ძილი. სესიების შემდეგ მას მომვლელი აკითხავენ და ხალხში გადიან - მასაჟზე, სასეირნოდ (ეტლით), მაღაზიებში ან სახლში აბრუნებენ. კვირაში ერთ საღამოს მომვლელი აჭმევს და ძილისთვის ამზადებს, რათა დედას თავისუფალი საღამო ჰქონდეს.

თვეში რამდენჯერმე, შაბათ-კვირას, მომვლელთან ერთად მთელი დღით გადის საზოგადოებაში - უყვარს ოღროჩოღრო გზები და შემხვედრი მანქანების კაშკაშა განათებები. თვეში სამ ღამეს იგი სარგებლობს მოკლევადიანი მზრუნველობის სერვისით, რაც საშუალებას გვაძლევს ყველამ შევისვენოთ მასზე მუდმივი ზრუნვისგან, ხოლო მასაც ჰქონდეს გარემოს შეცვლის შესაძლებლობა. ხშირად მისი სკოლისდროინდელი მეგობარიც იმავე შაბათ-კვირას იყენებს ამ სერვისს, რაც მათთვის სასიამოვნოდ დროის ერთად გატარების შესაძლებლობაა.“

სამედიცინო ჩივილები

■ გულყრები

ReNU სინდრომის მქონე ბევრ ბავშვს აღენიშნება რომელიმე ფორმის გულყრა - ტვინში ელექტრული აქტივობის უეცარი და მოულოდნელი ცვლილება. სიმპტომების დაწყების ასაკი განსხვავებულია და მერყეობს სიცოცხლის პირველი წლიდან 10 წლამდე პერიოდში. ტვინის დაზიანებული უბნების მიხედვით სიმპტომებიც განსხვავდება და შეიძლება მოიცავდეს დროებით დაზნეულობას, უკონტროლო მოძრაობებს, ასევე ცნობიერების ან გარემოს აღქმის დაკარგვას.

ელექტროენცეფალოგრაფია (ეეგ) და ვიდეოტელემეტრია (ვიდეო-ეეგ) არის სამედიცინო კვლევები, რომლებიც გამოიყენება ტვინის ელექტრული აქტივობის გაზომვისა და რეგისტრაციისთვის და სხვა დიაგნოსტიკურ ტესტებთან ერთად გამოიყენებისას ეხმარება გულყრის ტიპის დადგენას. ერთსა და იმავე პირს შესაძლოა ერთზე მეტი ტიპის გულყრა ჰქონდეს. დღემდე აღწერილია გულყრის სხვადასხვა ტიპი, მათ შორის:

ფოკალური გულყრები ამ ტიპის გულყრა იწყება ტვინის ერთ მხარეს და ადრე მოიხსენიებოდა როგორც პარციალური გულყრა. ფოკალური დასაწყისის გულყრები (focal onset seizures) წარმოადგენს ეპილეფსიის მქონე პირებში გულყრის ყველაზე გავრცელებულ ტიპს.

ინფანტილური სპაზმი გულყრის ტიპი, რომელიც ჩვეულებრივ ვლინდება კლასტერებად 3–10 თვის ასაკის ჩვილებში. ყველაზე ხშირად შეინიშნება ბავშვის გაღვიძების დროს და შეიძლება იყოს აშკარა ან ძალიან მსუბუქად გამოხატული.

ფებრილური გულყრა ეპიზოდები ვითარდება მაშინ, როდესაც ბავშვს მაღალი ტემპერატურა აქვს.

გენერალიზებული ტონურ-კლონური ეს არის გულყრის ის ტიპი, რომელსაც ადამიანების უმეტესობა ეპილეფსიად მიიჩნევს. გულყრის დაწყებისას პათოლოგიური ელექტრული აქტივობა ტვინის ორივე ნახევარს მოიცავს. გულყრა მიმდინარეობს სხეულის დაჭიმვის ფაზით, რასაც მოსდევს კრუნჩხვითი მოძრაობები.

ეპილეფსიური სტატუსი არის მაშინ, როდესაც გულყრა გრძელდება 5 წუთზე მეტ ხანს ან როცა გულყრები ვითარდება ძალიან მოკლე ინტერვალებით და პაციენტს არ უბრუნდება ცნობიერება მათ შორის.

მეტი ინფორმაციისთვის ეწვიეთ საიტს: www.epilepsysociety.org.uk/

გულყრები შეიძლება დიდ შფოთვას იწვევდეს ოჯახებში და მათი ყურებისას ხშირად ძალიან ეშინიათ, თუმცა შემთხვევების უმრავლესობაში ისინი თვითნებურად წყდება ან წყდება მედიკამენტური მკურნალობის შედეგად. ხშირად აღნიშნულია, რომ კეპრა (ლევეტირაცეტამი) ეფექტურია გულყრების კონტროლისთვის. თუ თქვენს შვილს პირველად დაეწყო გულყრა, მნიშვნელოვანია მის სიახლოვეში არსებული საფრთხის შემცველი საგნების მოცილება, რათა თავი არ დაიზიანოს, და დაუყოვნებლივ დაუკავშირდით პროფესიონალს.

„ადრეულ ბავშვობაში (3 და 4 წლის ასაკში) ჰქონდა ორი ფებრილური გულყრა, ხოლო მოგვიანებით მეტაბოლური აციდოზის ფონზე განუვითარდა კიდევ ერთი (6 წლის ასაკში).“

„მეოთხე დაბადების დღიდან მალევე ჰქონდა მძიმე გულყრა. ჰოსპიტალიზაციისას საჭირო გახდა ხანმოკლე ინტუბაცია. მაშინ ჩატარებულმა ეეგ-მ სხვა აქტივობა, რომელიც გულყრას შეესაბამებოდა, არ აჩვენა. ამავე პერიოდში აღენიშნებოდა მაღალი ტემპერატურა და ვირუსული ინფექცია (ადენოვირუსი).“

„ლენოქს-გასტოს სინდრომი (Lennox-Gastaut Syndrome) ძირითადად ტონურ-კლონური გულყრები; თუმცა აღენიშნება ასევე აბსანსური და ფოკალური გულყრები ცნობიერების გარეშე.“

„ფოკალური გულყრები, გენერალიზებული ტონურ-კლონური გულყრები, აბსანსები და ეპილეფსიური სტატუსი (status epilepticus).“

■ ტვინის ანომალიები

თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია (მრტ) წარმოადგენს მეთოდს, რომელიც გამოიყენება ტვინის ვიზუალიზაციისთვის. მრტ კვლევის შედეგად აღმოჩნდა, რომ ReNU სინდრომის მქონე ბავშვების უმეტესობას აქვს ტვინის სტრუქტურული ანომალია. ნანახი ცვლილებები განსხვავებულია, მათ შორის თეთრი ნივთიერების მოცულობის შემცირება, ტვინის ორი ნახევარსფეროს დამაკავშირებელი თეთრი ნივთიერების (კორძიანი სხეული) სტრუქტურის

განვითარებლობა (ჰიპოპლაზია) ან მისი ნაწილობრივი/სრული არარსებობა (აგენეზია); ტვინის მოცულობის შემცირება (ნათხემის ატროფია); ნორმაზე დიდი პარაკუჭები (ვენტრიკულომეგალია); მიელინინიზაციის დარღვევა და ტვინში სითხით სავსე ჩანარები (ცისტები). ეს ცვლილებები, როგორც წესი, დიაგნოსტირდება ნევროლოგის მიერ და უმეტეს შემთხვევაში არ გააჩნია სპეციფიკური მკურნალობა.

„გადიდებული პარაკუჭები და გათხელებული კორძიანი სხეული.“

„2 წლის ასაკში ჩატარებული ტვინის მრტ კვლევა ნორმალური იყო.“

„თეთრი ნივთიერების შემცირებული მოცულობა.“

■ თვალები და მხედველობა

ReNU სინდრომის მქონე ბავშვებში თვალისა და მხედველობის პრობლემები ხშირია. აღწერილია მდგომარეობათა ფართო სპექტრი და ერთსა და იმავე ბავშვს შესაძლოა ერთზე მეტი მხედველობითი ან ოფთალმოლოგიური პრობლემა ჰქონდეს.

ბავშვების უმეტესობას აქვს მხედველობის დარღვევები. ისინი შეიძლება იყვნენ ახლოხედველები (მიოპია) ან შორსმხედველები (ჰიპერმეტროპია), რაც, როგორც წესი, სათვალთ კორექტირდება, თუმცა მცირე ნაწილი უსინათლოა. იგივე რაოდენობის ბავშვებს (დაახლოებით ყოველი მეორე, ~50%) აღენიშნება სიელმე (სტრაბიზმი) - როდესაც ერთი ან ორივე თვალი შიგნით, გარეთ, ზემოთ ან ქვემოთ იხრება; მკურნალობა შეიძლება მოიცავდეს ცალი თვალის დაფარვას, სათვალეს, ვარჯიშებს ან ქირურგიულ კორექციას. ასევე შეიძლება განვითარდეს არაკონტროლირებადი თვალის მოძრაობები (ნისტაგმი). ბავშვების მცირე ნაწილში აღწერილია ოპტიკური ნერვის განვითარებლობა (ჰიპოპლაზია), ასევე ქერქისმიერი ვიზუალური დარღვევა (CVI) - მდგომარეობა, როდესაც მხედველობის პრობლემა გამოწვეულია ტვინის ფუნქციური დარღვევით და არა უშუალოდ თვალის დაზიანებით. ზოგიერთ ბავშვს აღენიშნება სინათლის მიმართ მგრძობელობა, რის გამოც შეიძლება თვალები ზემოთ ბრუნდებოდეს.

„ქერქისმიერი ვიზუალური დარღვევა - თითქმის სრულად მოგვარებულია; ეზოტროპია (სიელმის სახე) - ორი ქირურგიული ჩარევა; ოპტიკური ატროფია - მსუბუქი ფორმა; ჰორიზონტალური პენდულარული ნისტაგმი - მუდმივი.“

„ოკულომოტორული აპრაქსია (OMA) - [დაბადებიდან თვალის სწრაფად ჰორიზონტალურად მოძრაობის შეუძლებლობა]. დაბადებისას ჰქონდა სიელმე, რომელიც მოგვიანებით გაქრა. ნისტაგმი - თვალები ზემოთ უბრუნდება და აღენიშნება მკვეთრი, წყვეტილი მოძრაობები.“

„ერთი წლის ასაკიდან ატარებს სათვალეს.“

■ ხერხემალი და ძვლები

ReNU სინდრომის მქონე ბავშვებში ხშირია ძვლების დაბალი სიმკვრივე (ოსტეოპენია), რაც ნიშნავს, რომ მათ აქვთ ძვლის განმეორებითი მოტეხილობების განვითარების მომატებული რისკი.

ზოგიერთ ბავშვს აღენიშნება ბარძაყის სახსრის დისპლაზიის გარკვეული ხარისხი, რომლის დროსაც ადვილად ხდება ბარძაყის სახსრის დისლოკაცია. ეს შეიძლება იყოს შესამჩნევი დაბადებისთანავე ან განვითარდეს მოგვიანებით. ორივე შემთხვევაში მკურნალობა შეიძლება მოიცავდეს სპეციალური სპლინტების გამოყენებას, საჭიროების შემთხვევაში თაბაშირით იმობილიზაციას და ქირურგიულ ჩარევასაც.

ხერხემლის ანომალიები შედარებით ხშირია. ჩვილები შეიძლება დაიბადონ ხერხემლის გამრუდებით ან ეს მდგომარეობა მოგვიანებით განვითარდეს — ეს შეიძლება იყოს ხერხემლის გვერდითი გამრუდება (სქოლიოზი), ზურგის ზედა ნაწილის მომრგვალება (კიფოზი) ან კიფოსქოლიოზი (კიფოზისა და სქოლიოზის კომბინაცია). გამრუდების მკურნალობა შეიძლება ფიზიოთერაპიითა და ვარჯიშებით, ხოლო საჭიროების შემთხვევაში გამოიყენება დამხმარე კორსეტი ან ხდება ქირურგიული ჩარევა.

„რამდენიმე წლის განმავლობაში განვიხილავდით ბარძაყის ქირურგიულ ოპერაციას და spica-თაბაშირის დადებას. ძალიან ვნერვიულობდით იმაზე, რომ ჩვენს ქალიშვილს ამ ყოველივეს გავლა მოუწევდა. თუმცა მან ძალიან კარგად გადაიტანა ოპერაცია და spica-თაბაშირში ყოფნის ხუთ კვირას შესანიშნავად გაუძლო. რვაკვირიანი სტაციონარული რეაბილიტაცია და ის ორი წელი, რაც საჭირო გახდა იმ მოძრაობების შესასრულებლად, რაც ოპერაციამდე შეეძლო - ეს ნამდვილად ძალიან რთული იყო ჩვენთვის ყველასთვის.“

საბოლოოდ ჯდომის დროს ტკივილი აღარ აქვს და ეს იყო ძალიან დიდი ცვლილება, რაც ოპერაციის შემდეგ მალევე შევამჩნიეთ.“

„ბარძაყის დისპლაზია: დისლოკაციის შემთხვევა არასდროს ყოფილა - ოპერაცია არ შემოუთავაზებიათ. მრავალი წლის განმავლობაში იმყოფებოდა ბარძაყის მონიტორინგის კლინიკაში. ოსტეოპოროზი: 5 წლის ასაკში ჰქონდა ფეხის მოტეხილობა - მაშინ, როცა დის კალთიდან ჩამოვარდა; ჩაუტარდა ულტრაბგერითი კვლევა და დენსიტომეტრია (ძვლის სიმკვრივის შეფასება). ასევე ფეხების სიგრძეებს შორის არის განსხვავება.“

„მსუბუქი ორმხრივი ბარძაყის დისპლაზია, ამ ეტაპზე ქირურგიული ჩარევა საჭირო არ გამხდარა.“

„ჰქონდა ძვლის ერთი შემთხვევითი მოტეხილობა.“

„დაბადებისას ჰქონდა ბარძაყის დისპლაზია, რომელიც პირველივე თვეებში ბარძაყის სპლინტით გამოსწორდა. აქვს დაბალი ძვლის სიმკვრივე, თუმცა ჰიალურონის მჟავის ინექციებს ჰქონდა დადებითი ეფექტი.“



27 წლის

■ ენდოკრინული (ჰორმონული) დარღვევები

ReNU სინდრომის მქონე ბავშვებს შეიძლება ჰქონდეთ ისეთი მდგომარეობა, რომელიც გავლენას ახდენს მათ ჰორმონებზე. ეს მდგომარეობები მოიცავს ფარისებრი ჯირკვლის დაქვეითებულ ფუნქციას (ჰიპოთირეოზი) და ზრდის ჰორმონის დეფიციტს, ასევე ჰიპოფიზის ჯირკვლის საერთო ფუნქციის დარღვევას (პანჰიპოპიტუარინიზმი). ჰორმონების დონის შეფასებისა და საჭიროების შემთხვევაში მკურნალობის განსაზღვრის მიზნით, რეკომენდებულია ენდოკრინოლოგის კონსულტაცია.

■ ტერფები

მშობლებმა შესაძლოა შეამჩნიონ, რომ მათ შვილს ტერფის ქვედა ზედაპირზე ღრმა ხაზები აქვს. ასევე შეიძლება აღინიშნებოდეს ტერფის უჩვეულო მდგომარეობა, როგორცაა ბრტყელი ტერფი (pes planus) ან ქუსლმრუდობა (talipes), როდესაც ტერფი შიგნით არის მიბრუნებული და ტერფების ქვედა ზედაპირები ერთმანეთისკენ არის მიმართული. თითები შეიძლება ერთმანეთს ფარავდეს და ფრჩხილები იყოს განუვითარებელი (ჰიპოპლასტიური) ან არასწორი ფორმის. ზოგიერთი ბავშვის სიმპტომები მსუბუქია და მკურნალობას არ საჭიროებს. სხვებს შეიძლება დაეხმაროს მასაჟი, ორთოზები და ფიზიოთერაპია. მკურნალობა ინდივიდუალურად შეირჩევა თითოეული ბავშვისთვის და ზოგიერთ შემთხვევაში ქირურგიული კორექცია ყველაზე მეტად შეუწყობს ხელს მომავალში მოძრაობის გაუმჯობესებას.

„ბრტყელი ტერფი და hallux valgus-ი. რამდენიმე წლის განმავლობაში ატარებდა ტერფ-კოჭის ორთოზებს (AFO), თუმცა ვერ შეეგუა. ამჟამად ატარებს რბილ სილიკონის თითის გამყოფებს. ფეხსაცმელი შერჩეულია გადაჯვარედინებული თითების გათვალისწინებით, ხოლო მარჯვენა ფეხსაცმლის შიდა ძირი ამადლებულია, რათა დაკომპენსირდეს ფეხებს შორის სიგრძის სხვაობა და ფეხის შეცვლილი პოზიცია და მოძრაობა (მოხრილი სიარული ვალგუსით („X-ფორმის მუხლი“).“ „შუა თითი ორივე გვერდითა თითის ქვეშ არის მოქცეული.“

■ სმენა

ზოგიერთ ბავშვს აქვს სმენის დაქვეითება ან სმენის დაკარგვა, თუმცა უმეტეს შემთხვევაში სმენის პრობლემები არ აღინიშნება. სმენის დაკარგვა შეიძლება იყოს გამტარებლობითი, როდესაც ხმა ეფექტურად ვერ აღწევს შიდა ყურამდე; ნეიროსენსორული, როდესაც პრობლემა არის შიდა ყურში, ზოგჯერ ლოკოკინაში ან სმენის ნერვში (ნერვი, რომელიც ბგერით სიგნალებს ტვინში აგზავნის); ან შერეული — გამტარებლობითი და სენსორნევრალური სმენის დაკარგვის კომბინაცია. სმენის დაკარგვის მრავალი ტიპი შეიძლება მართვადი იყოს სმენის აპარატების გამოყენებით. *Unique-ს* გამოქვეყნებული აქვს ცალკეული გზამკვლევი [სმენის](#) შესახებ.

„სმენის მცირედი დაქვეითება - ატარებდა სმენის აპარატს, რამაც კანის გაღიზიანება გამოიწვია. ყოველწლიურად გადის შემოწმებას.“

■ სასქესო ორგანოების ანომალიები

ბიჭებში სასქესო ორგანოების მცირე ანომალიები რამდენიმე ბავშვში გამოვლინდა, ყველაზე ხშირად სათესლე ჯირკვლების ჩამოუსვლელობის სახით (კრიპტორქიდიზმი). ეს ასევე აღინიშნება ReNU სინდრომის არმქონე ბავშვებში და უმეტეს შემთხვევაში მისი გამოსწორება ქირურგიული ჩარევით არის შესაძლებელი. გოგონებში სასქესო ორგანოების ანომალიების შემთხვევები არ დაფიქსირებულა.

■ თირკმლისა და საშარდე სისტემის ანომალიები

ზოგიერთი ჩვილი თირკმელების და/ან საშარდე გზების მცირე ანომალიებით იბადება. საშარდე გზების ინფექციები (UTI) შედარებით ხშირია და შესაძლოა ანტიბიოტიკებით მკურნალობა დასჭირდეს. განმეორებითი საშარდე გზების ინფექციების შემთხვევაში შესაძლოა ანტიბიოტიკებით პროფილაქტიკური მკურნალობა იყოს საჭირო.

აღწერილი ანომალიები მოიცავს თირკმლის/თირკმელების გადიდებას (ჰიდრონეფროზი) შარდის შიგნით დაგროვების გამო, რაც ზოგჯერ ორსულობის დროს ულტრაბგერითი სკანირების დროს დასტურდება. მსუბუქ შემთხვევებში ეს მოითხოვს მონიტორინგს, მაგრამ მკურნალობას არ საჭიროებს. უფრო სერიოზულმა შემთხვევებმა შეიძლება გაზარდოს საშარდე გზების ინფექციების რისკი, რომელთა მკურნალობა შესაძლებელია ანტიბიოტიკებით ან, ძალიან იშვიათად, შეიძლება საჭირო გახდეს კათეტერის ჩადგმა დაგროვილი შარდის გამოსადევნად და თირკმლის დაზიანების თავიდან ასაცილებლად. ასევე აღწერილია თირკმლის (ურეთრალური) რეფლუქსი, რომლის დროსაც შარდი შარდის ბუშტიდან თირკმელში ზევით მიედინება, რაც პოტენციურად აზიანებს თირკმელებს და იწვევს საშარდე გზების ხშირ ინფექციებს.

სხვა აღწერილი მდგომარეობებიდან ხშირია თირკმლის კენჭებით დაბადებული ჩვილების შემთხვევები, თირკმელში კალციუმის გენერალიზებული დეპონირება (ნეფროკალცინოზი) და თირკმელებში სითხით სავსე ცისტების (კისტოზური თირკმელები) არსებობა, რაც ძირითადად ნაყოფის მუცლადყოფნის დროს ვითარდება. ერთჯერადი ცისტა შესაძლოა არ უშლიდეს ხელს თირკმლის ფუნქციას, თუ ის დიდი არ არის, მაგრამ მრავლობითმა ცისტებმა შეიძლება შეაფერხოს თირკმლის ფუნქციონირება. მულტიციკტური თირკმელი შეიძლება ამოიკვეთოს, თუ ის დისკომფორტს იწვევს.

„ბავშვობაში რეგულარული საშარდე გზების ინფექციები - დაგვეხმარა შტომის წვენის ფხვნილის ტაბლეტები. ჰიპერკალციურიათ თირკმლის კენჭები და მარცხენა შარდსაწვეთის დახშობა გამოიწვია. ჩატარდა ოპერაცია, შემდეგ კი დაახლოებით 3 წლის ასაკში დროებითი ორმაგი-J სტენტი დამიყენეს. თირკმლის ოჯახური პოლიკისტოზის გამო რეგულარულად ვიტარებ თირკმლის ულტრაბგერით გამოკვლევას და შარდში კალციუმ/კრეატინინის ფარდობის ანალიზს. ნეფროლოგის მეთვალყურეობის ქვეშ ვარ.“

■ თიაქარი

ზოგიერთი ჩვილი იბადება თიაქრით, როდესაც ორგანო ან ცხიმოვანი ქსოვილი სუსტ წერტილში გადის მიმდებარე კუნთში ან ქსოვილში. ესენია ჭიპის და საზარდულის შიდა ნაწილის თიაქრის შემთხვევები. თიაქრები შეიძლება ბუნებრივად შეხორცდეს მკურნალობის გარეშე, მაგრამ შემთხვევათა უმრავლესობაში ქირურგიული ჩარევაა საჭირო.

„ახალშობილობაში ჭიპის თიაქარი ჰქონდა, მკურნალობა არ დასჭირვებია.“

„თიაქრის ორი ოპერაცია.“

■ გულის პრობლემები

გულის პრობლემები ნაწახია ReNU სინდრომის მქონე ზოგიერთ პაციენტში, რომელიც შეიძლება დაბადებიდანვე გამოვლინდეს (თანდაყოლილი) ან განვითარდეს სიცოცხლის მოგვიანებით პერიოდში. ბავშვებში, რომელთაც საექვოა გულის პრობლემები, დიაგნოზის დასმა შესაძლებელია ისეთი კვლევების გამოყენებით, როგორცაა ელექტროკარდიოგრამა (ეკგ) (გულის ელექტრული აქტივობის ჩაწერა), ექოკარდიოგრამა (გულის ულტრაბგერითი გამოკვლევა) ან გულმკერდის რენტგენი.

გულის დაავადებების ტიპები განსხვავებულია და მოიცავს ანომალიებს, რომლებიც გავლენას ახდენს გულის კუნთისა და სარქველების ზომასა და სტრუქტურაზე. ეს შეიძლება მოიცავდეს გულის ქვედა ორ

საკნას შორის ხვრელს (პარკუჭთაშუა ძგიდის დეფექტი (VSD)); გულის ერთ-ერთი სარქველის ცვლილებას, როგორცაა მიტრალური სარქველის დეფექტი ან ბიკუსპიდური აორტის სარქველი; გულში მცირე ხვრელის დაბადების შემდეგ დახურვის შეუძლებლობას (ღია ოვალური ხვრელი); და გულის სწრაფ ცემას (სუპრავენტრიკულური ტაქიკარდია). ზოგიერთი ეს მდგომარეობა იოლია და დროთა განმავლობაში ბუნებრივად ქრება. სხვა შემთხვევაში შეიძლება საჭირო გახდეს სამედიცინო მკურნალობა, ზოგი კი ქირურგიულ ჩარევას მოითხოვს.

„მას აქვს სუბაორტული, ფოკალური, სეპტალური, ჰიპერტროფიული კარდიომიოპათია. მითხრეს, რომ წლების განმავლობაში ეს არ გაზრდილა ზომაში და არც გულში სისხლის მიმოქცევას აფერხებდა. კარდიოლოგი რეგულარულად აღარ ამოწმებს პაციენტს - ის ოჯახის ექიმის მეთვალყურეობის ქვეშაა.“

„წელს რუტინული სკრინინგით ექოკარდიოგრამა ნორმის ფარგლებში იყო.“

„გულის პრობლემები არ აქვს. თუმცა მოსვენების დროს ძალიან მაღალი პულსი და გულისცემა აქვს.“

■ კანისმიერი გამოვლინებები

ReNU სინდრომის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აღენიშნება კანის დაავადება, მაგალითად, ეგზემა, რომლის დროსაც კანი წითლდება და ვითრდება ქავილი და ანთება. ექიმს შეუძლია გირჩიოთ თვითმოვლის ტექნიკა, დამარბილებელი საშუალებები და სხვა მკურნალობა, რამაც შეიძლება სიმპტომები შეამსუბუქოს.

კანის სხვა მდგომარეობები, რომლებიც ამ დრომდე აღწერილია, მოიცავს რძიან ყავის (café-au-lait) ლაქების (ჰიპერპიგმენტირებული მაკულები) არსებობას; კანის პიგმენტაციის დაკარგვას (ვიტილიგო); კანის მოლურჯო-მოწითალო შეფერილობას ბადისებრი პატერნით (ბადისებრი გამონაყარი); კანზე მცირე, უხეშ ამობურცულობებს ან ლაქებს (კერატოზი), სხეულზე თმის ჭარბ ზრდას (ჰიპერტრიქოზი); და სისხლძარღვების პათოლოგიურ დაგროვებას კანის ზედაპირზე ან მის ქვეშ, რაც შეიძლება წითელი ფერის ხალს ჰგავდეს (კანის ჰემანგიომა).

„სახის როზაცეა. მიიმე დერმატიტი ხელებზე, ზოგჯერ ბავშვობაში და ზრდასრულთა ასაკში.“ „ეგზემა წვივებზე, ზოგჯერ სახეზე და კანზე.“

■ კბილები

სტომატოლოგიური პრობლემები ReNU სინდრომის მქონე ბავშვების ნახევარზე ნაკლებს აღენიშნება. მშობლების მიერ აღწერილია მთელი რიგი პრობლემები, მათ შორის ყბის უჩვეულო ზომა, რაც იწვევს კბილების გადატვირთვას ან ფართოდ დაშორებას; უჩვეულოდ თხელი, სუსტი მინანქარი (მინანქრის ჰიპოპლაზია); და ბავშვის და/ან ზრდასრული კბილების ნაადრევი ამოჭრა. კარიესით გამოწვეული დაზიანების შემცირებისთვის მნიშვნელოვანია სტომატოლოგიური მოვლის მაღალი სტანდარტი. ბავშვებსა და მოზრდილებს ასევე შეუძლიათ ისარგებლონ სპეციალიზებული საავადმყოფოს სტომატოლოგიური მომსახურებით და შეიძლება დასჭირდეთ მკურნალობა ზოგადი ანესთეზიის ქვეშ.

Unique აქვეყნებს ცალკეულ სახელმძღვანელოებს თემაზე „თქვენი ბავშვის კბილების მოვლა“ და „კბილები: გავრცელებული პრობლემები“.

„წინა ზედა კბილების მინანქრის პრობლემა; კარიესი არ არის - ის მაძლევს საშუალებას, რომ კბილები ძაფით გავუწმინდო და გავუპრიალო - ერთხელ ძლიერად მიკბინა თითებზე... ახლა მოდიფიცირებული თავის/ყბის სახელურს ვიყენებ.“

„წინა კბილები ცარცისებურია მოკლე ფესვებით.“

■ ჰიპერსალივაცია და ნერწყვდენა

არაერთმა მშობელმა აღნიშნა, რომ მათ შვილს აღენიშნება ნერწყვის ჭარბი გამოყოფა (ჰიპერსალივაცია) და/ან ნერწყვდენა (სიალორეა), მეტ-ნაკლებად. ნერწყვდენა შეიძლება მოხდეს ნერწყვის ჭარბი გამოყოფის გარეშე, თუ პირის დამუწვის სირთულეა ან ყლაპვის მექანიზმი ან სიჩქარე არაადეკვატურია, როგორც ეს ზოგჯერ ხდება ნევროლოგიური დაავადებების, როგორცაა ცერებრალური დამბლა და გონებრივი უნარშეზღუდულობა, შემთხვევაში. ხელმისაწვდომია მკურნალობის სხვადასხვა ვარიანტი და საჭიროების შემთხვევაში შეიძლება დაინიშნოს მედიკამენტები, როგორცაა ჰიოსცინის პლასტირები, თუმცა შეიძლება აღინიშნებოდეს გვერდითი მოვლენებიც. მშობლებმა ასევე განაცხადეს, რომ მათ შვილს უყვარდა საგნების ღეჭვა ან პირში ჩადება და ურჩევნ საღეჭი მილების ან ყელსაბამების გამოყენებას.

„მისი ენა მისი საყვარელი „სათამაშოა“ - ის ხშირად ჰკიდებს ენას ხელს. შედეგად, მის ხელეზე კანის ძლიერი მაცერაცია ვითარდება - ეფექტური გამოდგა Cavilon-ის სპრეი, დამცავი კრემები და ნეოპრენის თითის წვერები დაუმაგრებელი ხელთათმანებით. პირის ღრუს მოტორული მოწყობილობები, „Chewy T’s“ და მსგავსი საშუალებები ასევე დაეხმარა მისი ხელეების კანის მოვლაში, რადგან ის, როგორც წესი, ღეჭავს სათამაშოებს, თითს პირში იდებს ან ენაზე ეკიდება.“

„სიამოვნებს ისეთი ნივთების კბენა, როგორცაა საღებავი მილები.“

რამდენად ხშირია ReNU სინდრომი?

ძნელი სათქმელია. ამჟამად [2025 წლის იანვრის მონაცემებით], სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილია ReNU სინდრომის მქონე 250-ზე მეტი ადამიანი. ჩვენი და სხვების მიერ 2024 წელს ჩატარებული კვლევის თანახმად, *RNU4-2* გენის პათოგენური ვარიანტები შეიძლება ხსნიდეს მსოფლიოში ნეიროგანვითარების დარღვევის ყველა შემთხვევის 250-დან 1-ს (0.4 პროცენტს), რაც პოტენციურად გავლენას ახდენს მთელ მსოფლიოში ათიათასობით ოჯახზე.

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 ნაჩანახი. ეს ხდება ბუნებრივად და არ არის განპირობებული ცხოვრების სტილით, კვებით ან გარემო ფაქტორებით. ეს არავის ბრალი არ არის და არავინ არ არის დამნაშავე. დნმ-ის ამ ცვლილებების უმეტესობას აშკარა ეფექტი არ აქვს. თუმცა, იშვიათ შემთხვევებში, დნმ-ის ამ შემთხვევითმა ცვლილებებმა შეიძლება გამოიწვიოს ჯანმრთელობის პრობლემები ან გავლენა მოახდინოს ბავშვის განვითარებაზე.

როდესაც ასეთი შემთხვევითი ცვლილება არღვევს *RNU4-2* გენის ფუნქციას, ბავშვს ექნება ReNU სინდრომი. ReNU სინდრომით დღემდე (2025) იდენტიფიცირებული ადამიანების აბსოლუტურ უმრავლესობაში გენეტიკური ცვლილება იყო შემთხვევითი (ან „*de novo*“ (dn)), რაც ნიშნავს, რომ ცვლილება პირველად მოხდა ამ ოჯახში დაავადებულ ინდივიდში. იშვიათად, ერთ მშობელს შეიძლება ჰქონდეს იგივე ცვლილება (ან ვარიანტი) კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის ზოგიერთ უჯრედში და გადასცეს ის შვილს (ეს მოვლენა ცნობილია, როგორც გერმინაციული მოზაიციზმი).

მნიშვნელოვანია იმის აღიხაზვას, არება, რომ არავინ არის დამნაშავე დნმ-ში მომხდარი ცვლილების გამო და არცერთ მშობელს არ მიუძღვის ბრალი, როდესაც მათ შვილში დნმ-ის ახალი ცვლილება იჩენს თავს. ყველას გვაქვს გენების ვარიანტების საკუთარი უნიკალური ნაკრები და დნმ-ის ამ ცვლილებების უმეტესობას აშკარა ეფექტი არ აქვს.

შეიძლება შემდეგ შვილზეც განმეორდეს?

იშვიათი გენეტიკური დარღვევის მქონე მორიგი ბავშვის ყოლის რისკი დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. თითქმის ყველა შემთხვევაში, ვისაც დღემდე [2025] ჰქონდა ReNU სინდრომი, გენეტიკური ცვლილება აღმოჩნდა *de novo* (dn), რაც ნიშნავს, რომ არცერთ მშობელს არ აღმოაჩნდა იგივე *RNU4-2* გენის ცვლილება, რაც მათ შვილს. ამიტომ, ReNU სინდრომით მორიგი შვილის გაჩენის ალბათობა, როგორც წესი, 1%-ზე ნაკლებია. ერთ-ერთი მიზეზი, რის გამოც არსებობს რეციდივის გარკვეული შანსი, არის იშვიათი ფენომენი, რომელსაც ეწოდება **გერმინაციული მოზაიციზმი**, რომელიც ზემოთ იყო ნახსენები, თუმცა ეს ჯერ არ არის აღწერილი ReNU სინდრომისთვის. ეს არის მოვლენა, როდესაც მშობელი ატარებს გენეტიკურ ცვლილებას, მაგრამ ის შემოიფარგლება მხოლოდ მათი კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის ზოგიერთი უჯრედით. შესაბამისად, გენეტიკური ცვლილება არ გამოვლინდება მშობლების სისხლის ანალიზებში. *Unique* აქვეყნებს **მოზაიციზმის** მოკლე ზოგად სახელმძღვანელოს, რომელიც მოიცავს ამ ფენომენს.

კლინიკურ გენეტიკოსს ან გენეტიკურ კონსულტანტს შეუძლია თითოეული ოჯახისთვის კონკრეტული რჩევების მიცემა RNU4-2 სინდრომის მქონე NDD-ით შემდგომი შვილების გაჩენის შანსების შესახებ.

Unique აქვეყნებს ცალკეულ სახელმძღვანელოებს შემდეგი თემებისთვის: „**შემდეგი შვილის დაგეგმვა**“, „**პრენატალური გენეტიკური ტესტირება და დიაგნოზი**“, „**კლინიკური გენეტიკოსის კონსულტაცია**“ და „**იშვიათი გენეტიკური დაავადების მქონე ბავშვების და-ძმების მხარდაჭერა**“.

შეიძლება თუ არა განიკურნოს ReNU სინდრომი?

ამჟამად, ReNU სინდრომის განკურნება შეუძლებელია. თუმცა, დიაგნოზის ცოდნა ნიშნავს, რომ შესაძლებელია შესაბამისი მხარდაჭერის, მონიტორინგისა და მართვის უზრუნველყოფა როგორც ცალკეული ინდივიდებისთვის, ასევე მათი ოჯახებისთვის.

მართვის რეკომენდაციები

■ დიაგნოზის დასმისთანავე

როდესაც ეს დიაგნოსტიკური პროცესის ნაწილად არ ტარდება, უნდა შეფასდეს დიაგნოზის მქონე პირში არსებული ReNU სინდრომის ნიშნები. ამით შეიძლება დადგინდეს, თუ რომელი ნიშნებია წარმოდგენილი და რამდენად მძიმეა ისინი.

■ დამხმარე მზრუნველობა

ReNU სინდრომის მქონე პირის მოვლა, სავარაუდოდ, მოითხოვს სპეციალისტთა მულტიდისციპლინური გუნდის კოორდინირებულ მოვლას, რომელიც შეიძლება მოიცავდეს:

პედატრებს - ექიმები, რომლებიც სპეციალიზირებულნი არიან ბავშვების ფიზიკურ, ფსიქიკურ და სოციალურ ჯანმრთელობაზე დაბადებიდან ადრეულ ზრდასრულ ასაკამდე.

გასტროენტეროლოგებს - ექიმები, რომლებიც კუჭისა და ნაწლავების დაავადებებს მკურნალობენ.

ნევროლოგებს - ექიმები, რომლებიც მკურნალობენ თავის ტვინის, ზურგის ტვინის და ნერვული სისტემის დაავადებებს, მათ შორის გულყრებს. ეს შეიძლება მოიცავდეს კუნთოვანი სისტემის ზოგიერთ დაავადებას.

ორთოპედებს - ძვლებისა და კუნთების სპეციალისტი ექიმები.

რადიოლოგებს - ექიმები, რომლებიც იყენებენ სამედიცინო ვიზუალიზაციის ტექნიკას, მათ შორის რენტგენის სხივებს და სკანირებას.

ენდოკრინოლოგებს - ექიმები, რომლებიც ჰორმონებთან და მათ ორგანიზმზე ზემოქმედებასთან არიან დაკავშირებულნი (მაგალითად, ისეთი მდგომარეობები, როგორცაა დიაბეტი ან ჰიპოთირეოზი).

უროლოგებს - ექიმები, რომლებიც სპეციალიზირებულნი არიან საშარდე სისტემის დაავადებების დიაგნოსტიკასა და მკურნალობაში.

ოფთალმოლოგებს - ექიმები, რომლებიც სპეციალიზდებიან თვალის დაავადებებში.

პოდოლოგებს/ტერფის სპეციალისტებს - ექიმები, რომლებიც მკურნალობენ ტერფს, კოჭს და ქვედა კიდურებს.

აუდიოლოგებს - ჯანდაცვის სპეციალისტი, რომელიც სვამს დიაგნოზს, მკურნალობს და ეხმარება სმენის ან წონასწორობის პრობლემების მართვაში.

ოტო-რინო-ლარინგოლოგებს - ექიმები, რომლებიც სპეციალიზდებიან ყურის, ცხვირისა და ყელის დაავადებებში.

დერმატოლოგებს - ექიმები, რომლებიც კანის დაავადებებს მკურნალობენ.

კარდიოლოგებს - გულის დაავადებების სპეციალისტი ექიმები.

გენეტიკოსებს - ექიმები, რომლებიც გენეტიკური დაავადებების დიაგნოზსა და მართვაში არიან ჩართულნი.

დიეტოლოგები და/ან სხვა ჯანდაცვის სპეციალისტები - შეიძლება საჭირო გახდეს დაავადებული ბავშვის მკურნალობის სისტემატური და ყოვლისმომცველი დაგეგმვა.

■ მკურნალობა და თერაპიები

განსაკუთრებით სასარგებლო შეიძლება იყოს ადრეული ჩარევა და რეკომენდებულია ფორმალური ტესტირება კონკრეტული, ინდივიდუალური საჭიროებების შესაფასებლად. ბავშვის შეფასების გავლის შემდეგ შეიძლება გაიცეს ინდივიდუალური საგანმანათლებლო გეგმა (IEP) აშშ-ში, განათლების, ჯანმრთელობისა და მზრუნველობის გეგმა (EHCP) დიდ ბრიტანეთში, ან

ექვივალენტური დოკუმენტი სხვა ქვეყნებში, რათა შემუშავებული იყოს ბავშვის საჭიროებების დასაკმაყოფილებელი აუცილებელი საგანმანათლებლო, ჯანდაცვისა და სოციალური მზრუნველობის უზრუნველყოფა.

ამჟამად ReNU სინდრომის სპეციფიკური მკურნალობა არ არსებობს. მკურნალობა და თერაპიები, სამაგიეროდ, მკურნალობს დაავადებული ადამიანის მიერ განცდილ სპეციფიკურ მახასიათებლებსა და სიმპტომებს, რაც შეიძლება მოიცავდეს:

- **ფიზიოთერაპია (PT)** ეხმარება ტრავმის, ავადმყოფობის ან შეზღუდული შესაძლებლობების მქონე ადამიანებს მოძრაობისა და ვარჯიშის, მანუალური თერაპიის, განათლებისა და კონსულტაციის გზით. ფიზიოთერაპევტები რჩევენ აძლევენ ტკივილის მართვის შესახებ.
- **ოკუპაციური თერაპია (OT)** ოკუპაციური თერაპევტი არის ჯანდაცვის სპეციალისტი, რომელიც ხელს უწყობს ჯანმრთელობასა და კეთილდღეობას კონკრეტული აქტივობების გამოყენებით, რათა დაეხმაროს მდგომარეობის თვითმართვაში. ოკუპაციური თერაპევტები გენეტიკური დაავადებების მქონე პირებს ეხმარებიან უხეში და წვრილი მოტორიკის უნარების განვითარებაში და უზრუნველყოფენ პაციენტებს ადჟურვილობით.
- **მეტყველებისა და ენის თერაპია** ხელს უწყობს მეტყველების, ენისა და კომუნიკაციის პრობლემების მოგვარებას.
- მშობლებმა სხვადასხვა თერაპიები შემოგვთავაზეს, მათ შორის **მუსიკალური, ცხენის და ABA (გამოყენებითი ქცევითი ანალიზის (ABA) თერაპიები**.
- ყაზობის შესამსუბუქებლად შეიძლება რეკომენდებული იყოს ბოჭკოვანი საკვები ან განავლის დამარბილებელი და/ან საფადარათო საშუალებები. ზოგიერთ შემთხვევაში, როდესაც სიმპტომები განსაკუთრებით მძიმეა, ოყნაც სასარგებლოა.

■ **მეთვალყურეობა**

რეკომენდებულია შემდეგი შეფასებების ჩატარება ReNU სინდრომის მქონე ინდივიდებთან არსებული სიმპტომების, მათ მოვლასა და მკურნალობაზე რეაგირების და დროთა განმავლობაში ახალი სიმპტომების გამოვლენის მონიტორინგისთვის:

- თვალყური ადევნეთ ზრდას და საკვები ნივთიერებების ადეკვატურ მიღებას.
- ნეიროფსიქიატრიული და სასწავლო შეფასებები ყოველ რამდენიმე წელიწადში ერთხელ EHCP/IEP ოპტიმიზაციისთვის.
- ოფთალმოლოგის მიერ მიმდინარე (სავარაუდოდ ყოველწლიური) გამოკვლევები.
- ულტრაბგერითი გამოკვლევა, დიაგნოზის დასმის შემდეგ საშარდე გზების დისფუნქციის ნიშნების მონიტორინგისთვის. თუ არსებობს ჩვენება, ეს უნდა განმეორდეს სამედიცინო ჯგუფის მითითებების შესაბამისად.
- თირკმლის ფუნქციის მონიტორინგი უნდა მოხდეს, განსაკუთრებით ულტრაბგერითი გამოკვლევის ან საშარდე გზების მორეციდივე ინფექციების დროს, ნეფროლოგის რეკომენდაციების შესაბამისად და იმის მიხედვით, არსებობს თუ არა თირკმლის დაავადების და დაავადების პროგრესირების ნიშნები.
- ყაზობის შეფასება (წელიწადში ერთხელ მაინც) და მკურნალობა პირველადი ჯანდაცვის პროვაიდერის ან გასტროენტეროლოგის მითითებების შესაბამისად.
- სმენის დაქვეითების მონიტორინგი.
- ენდოკრინული ფუნქციის მონიტორინგი, განსაკუთრებით ჰიპოთირეოზის დროს.
- სისხლის ანალიზის მონიტორინგი.
- ოსტეოპენიის მონიტორინგი.
- განიხილეთ კარდიოლოგიური მეთვალყურეობა.
- კბილების რეგულარული შემოწმება.

მიმდინარე კვლევა

ჩვენი გენეტიკური მასალის „არაკოდირებადი“ ნაწილის როლის კვლევა, რომელიც არ აკოდირებს ცილებს, განვითარებადი სფეროა. არამაკოდირებელ გენ *RNU4-2*-ში პათოგენური ვარიანტების როლის აღმოჩენა, როგორც NDD-ის გამომწვევი, ძალიან ცოტა ხნის წინ მოხდა (პირველად აღწერილია 2024 წლის აპრილში). ამჟამად მსოფლიოს მკვლევარები სწავლობენ ამ მდგომარეობას, რათა უპასუხონ კითხვებს ReNU სინდრომის გავრცელების შესახებ, სრულად გაარკვიონ, თუ როგორ და რატომ იწვევს *RNU4-2*-ში დნმ-ის ცვლილებები ReNU სინდრომის მქონე პირებში აღწერილი სპეციფიკურ მახასიათებლებს და იპოვონ და შეიმუშაონ ეფექტური თერაპიები და მკურნალობა დაავადებული პირების ცხოვრების ხარისხის გასაუმჯობესებლად.

ვიმედოვნებთ, რომ *RNU4-2*-ის პათოგენური ვარიანტების სკრინინგის სტანდარტულ კლინიკურ გენეტიკურ ტესტირებაში ჩართვა დაასრულებს მსოფლიოში ათასობით ნეიროგანვითარებითი დაავადების მქონე პაციენტის დიაგნოსტიკურ ოდისეას, რომელთა დიაგნოზიც სტანდარტული გენეტიკური ტესტირების შემდეგაც კი არ დაუსვამთ, ცილამაკოდირებელი გენების ანალიზის შედეგად.

ოჯახები ამბობენ...

„ჩვენს ქალიშვილში ყველაფერი განსაკუთრებულია. მისი უნარი, მხოლოდ თვალებითა და ჟესტებით ჩაერთოს, საოცარია. მისი სიცილი და თავით ჩახუტება ყველასთვის ცნობილია. მან იმდენი რამ გვასწავლა საკუთარ თავზე - ჩვენს ძლიერ და სუსტ მხარეებზე. მის ორივე დას მასზე დაკვირვებებმა, გამოცდილებამ და დის მიმართ სიყვარულმა, ბევრი რამ შთააგონა, როდესაც მასთან ერთად იზრდებოდნენ. მას ხშირად ცნობენ, როდესაც ადგილობრივ გარემოში ვართ - ხალხი გვიახლოვდება და მეუბნება, რომ მას ცურვიდან ან მომვლელებთან ერთად გასეირნების დროს იცნობენ.“



„სანამ ამ მდგომარეობისთვის სახელს შეარჩევდნენ, მე და ჩემმა მეუღლემ დამოუკიდებლად განვიხილეთ *RNU4-2*-ში იდენტიფიცირებული ვარიანტი და წავიკითხეთ „განახლება - renew“. ჩვენთვის ეს ყოველთვის „განახლების“ სინდრომი იყო - ყველანაირად, ჩვენი ქალიშვილის ცხოვრებამ ჩვენს ოჯახში განახლება გამოიწვია იმ სიყვარულით, რომელსაც ის ჩვენგან ითხოვს და იმ იმედით, რომელიც ამ დიაგნოზს მომავლისთვის მოაქვს.“

„ჩემმა ქალიშვილმა ცხოვრებაში იმდენი რამ მასწავლა, ისეთი რამ, რისი სწავლაც არასდროს მიფიქრია. მან ასევე საოცარი ადამიანები გამაცნო, რომლებსაც დავეხმარე და რომლებიც მის მეგზურობაში დამეხმარნენ. ჩემმა სხვა შვილებმა ბევრი რამ ისწავლეს შეზღუდული შესაძლებლობის მქონე ბავშვების შესახებ. ჩვენ მას ჩვენს პატარა ვარსკვლავს ვეძახით; ჩვენ მისით ყოველდღე ბედნიერები და მადლიერები ვართ.“

„ის ჩვენს საზოგადოებას ძალიან დიდ სიხარულს ანიჭებს. ის სკოლაში ფავორიტია და მისი ექიმები და თერაპევტები აღმერთებენ. მე ყოველთვის ვამბობ, რომ მას გლობალური ფანკლები ჰყავს, რადგან მისი ისტორია მთელ მსოფლიოში მეგობრებსა და კოლეგებს გავუზიარეთ. ამ სამედიცინო თვალსაზრისით რთული გამოცდილების წყალობით, რაც ჩვენს ცხოვრებაში გვქონდა, ამდენი საოცარი ადამიანი გავიცანი. ვისწავლე თითოეული პატარა ეტაპის აღნიშვნა და ცხოვრებაზე სხვაგვარად ფიქრი. მშობლის რანგში სიცოცხლისა და სიკვდილის გამოცდილების შემდეგ, შეგიძლია არ ინერვიულო წვრილმანებზე და მოდუნდე სხვა სტრესორებზე.“

„ის გვასწავლის, რომ მიუხედავად იმისა, რომ მისი ცხოვრება შეიძლება არ იყოს ისეთი, როგორსაც ველოდით და ვიმედოვნებდით მისგან, ის ქმნის საკუთარ ლამაზ ისტორიას, რომელიც ყველასთვის მისაღები იქნება.“

წყაროები

ამ ბროშურაში მოცემული ინფორმაცია აღებულია გამოქვეყნებული სამედიცინო ლიტერატურიდან და *Unique*-ის წევრებისა და ReNU სინდრომის მქონე ოჯახების ინფორმაციიდან. სამედიცინო ლიტერატურაში სტატიების პირველი დასახელებული ავტორი და გამოცემის თარიღი მოცემულია იმისათვის, რომ შეძლოთ ინტერნეტში PubMed-ში რეფერატების ან ორიგინალური სტატიების მოძიება (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>). სტატიების უმეტესობა შეგიძლიათ მიიღოთ *Unique*-დან.

ცნობები

* Chen Y (2024) RNU4-2 snRNA-ში de novo ვარიანტები იწვევს ნეიროგანვითარების ხშირ სინდრომს. *Nature*. PMID 38991538.
<https://www.nature.com/articles/s41586-024-07773-7>

შენიშვნა: ვარსკვლავი აღნიშნავს სტატიებს, რომლებიც „ღია წვდომის“ საგანია და ყველასთვის ხელმისაწვდომია.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>

ვებგვერდები, Facebook ჯგუფები და სხვა ბმულები

- www.renusyndrome.org – მხარდაჭერა და ინფორმაცია RNU4-2 სინდრომის მქონე NDD-ის (ნეიროგანვითარებითი დარღვევის) მქონე პირების ოჯახებისთვის
- [RNU4-2/ ReNU Syndrome Family Connect](#) - Facebook-ის მხარდაჭერის ჯგუფი ReNU სინდრომის დიაგნოზის მქონე პირთა მშობლებისა და ძირითადი მზრუნველებისთვის
- [RNU4-2 / ReNU Syndrome United](#) - Facebook გვერდი ღიაა ყველასთვის, მათ შორის ოჯახის წევრებისთვის, მეგობრებისთვის, მკვლევარებისთვის, კლინიცისტების, თერაპევტებისთვის, ორგანიზაციებისთვის და ნებისმიერი სხვა ადამიანისთვის, ვინც დაინტერესებულია ReNU სინდრომით.
- [ReNU Syndrome United LinkedIn](#) - LinkedIn გვერდი
- www.syndrome-renu.fr - ReNU სინდრომის ფრანგული ასოციაცია (email: syndrome.renu.france@gmail.com)
- www.facebook.com/groups/1671427560388792 - Facebook გვერდი ღიაა ყველა ავსტრალიელი ოჯახისა და კონტაქტისთვის (email: renusyndromeaustralia@gmail.com)
- www.sindromerenu.es/ - ReNU სინდრომის ესპანური ასოციაცია (email: asociacionsindromerenu@gmail.com) (WhatsApp: chat.whatsapp.com/HndJbVAoqx1G1SkUhPMEvJ)

