

**ოჯახები ამზობენ...**

“საიდან დავიწყეთ? ის ჩვენი შვილია და ფაქტი, რომ მას აქვს გარკვეული შეზღუდული შესაძლებლობები, ძალას და სიყვარულს გვმატებს მის მიმართ. თინეიჯერების უმეტესობისგან განსხვავებით, იგი ყოველ დილას წამოხტება ხოლმე ლოგინიდან. შესაძლოა პერიოდულად გაღიზიანებული იყოს, თუმცა მხიარული და კეთილგანწყობილია ხალხის მიმართ. მას მოსწონს ყველა საქმეში მონაწილეობის მიღება, რაიმეს კეთება და იმის შეგრძნება, რომ ამ პროცესის ღირებული მონაწილეა. ძალიან კარგი მეხსიერება აქვს და თანაც მორიდებულია, თუმცა სხვების დახმარება დიდ სიამოვნებას ანიჭებს; ხალისიანი და ხშირად იცინის რთულ სიტუაციაშიც კი. მას კარგი იუმორის გრძნობა აქვს, მაგრამ შეიძლება ცოტა გაუჭირდეს ის, რაც სხვებს ადვილად გამოსდით, რამაც შეიძლება სხვა ბავშვებთან ურთიერთობის სირთულეები გამოიწვიოს.”

„როგორც ნებისმიერი მშობელი, ჩვენც ვიზიარებთ მის ყველა წარმატებას და მასთან ერთად გვიხარია, რადგან ზოგიერთი რამის მისაღწევად მას დიდი ძალისხმევა სჭირდება. მან ახლახან დაიწყო მოხალისედ მუშაობა ადგილობრივ კაფეში და გვიხარია იმის დანახვა, თუ როგორ მიდის ველოსიპედით სამსახურში და როგორ ამაყოფს თავისი დამოუკიდებლობით. მიუხედავად იმისა, რომ ზოგიერთ ადამიანს უჭირს შეზღუდული შესაძლებლობის მქონე ადამიანებთან ურთიერთობა, არიან ისეთებიც, ვინც მასაც და ჩვენც ფანტასტიურ დახმარებას გვიწევენ და სჯერათ მისი შესაძლებლობების.“ - 16 წლის.



**ოჯახები ამზობენ...**

“ჩემს შვილს ძალიან კარგი მეხსიერება აქვს და კარგად აწყობს ფაზლებს. ვვდილობ, თავი საჭირო ადამიანად ვაგრძნობინო და ყოველდღიურ საოჯახო საქმიანობაში ჩავრთო: ის ნაგვის გადაყრას მეხმარება და, თუ კარგ ხასიათზეა, მტვერსასრუტითაც ალაგებს სახლს. მას არა აქვს გამოუმუშავებული ტუალეტის უნარ-ჩვევები და ცუდად აქვს განვითარებული ნატიფი მოტორიკა, ამიტომ თავის მოსაფლავად დახმარება სჭირდება.”

„მიუხედავად ამისა, იგი ბუნებრივად მომზიბველია და სიამოვნებით თამაშობს ძმებთან და დასთან ერთად; კბილების არასწორი თანწყობა აქვს, მაგრამ ეს არ აწუხებს. ვიტყვოდი, რომ სასიამოვნო გარეგნობის ბიჭია. ჩემთვის ძალიან, ძალიან განსაკუთრებული ადამიანია და ყოველ დღით მისი ფართო ღიმილი დიდ სიხარულს მანიჭებს.“ - 10 წლის.



**საინფორმაციო მხარდაჭრა**



**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

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გაიარონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიცისტთან 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. Unique მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ ახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ უმა კინის მიერ (კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, ოქსფორდის უნივერსიტეტის ჰოსპიტალი, გაერთიანებული სამეფო). 2015 Version 1 (PM)

ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემლაძე, ექ. ნატო კვარაცხელია, ნატა პაჭკორია (თსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © Uniqd 2019

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



**SATB2 სინდრომი**  
 rarechromo.org



## რა არის SATB2 სინდრომი?

SATB2 გენი 2q33.1 ქრომოსომაზე მდებარეობს და მისი კავშირი გაპოზილი სასასთან პირველად 1999 წელს დადგინდა. აღმოჩნდა, რომ დაავადებულებს ასევე აღენიშნებოდათ დასწავლის სირთულეები, დამახასიათებელი სახის ნაკვთები, როგორცაა გამოკვეთილი ცხვირის ძგიდე, პატარა პირი და გრძელი, სუსტი თითები. შემდგომი კვლევებით დადგინდა, რომ SATB2 გენის დაკარგვამ შეიძლება გამოიწვიოს დასწავლის სირთულეები გაპოზილი სასის გარეშე. SATB2 სინდრომის მქონე ბავშვებში არსებული მრავალი სიმპტომი 2q33.1 ქრომოსომის მიკროდელეციით გამოწვეული სიმპტომების მსგავსია, რომელიც ასევე მოიცავს SATB2 გენს.

## შეიძლება ეს განიკურნოს?

SATB2 სინდრომის მკურნალობა არ არსებობს, ვინაიდან გენეტიკურ დარღვევას ადგილი ჰქონდა ბავშვის ჩამოყალიბების და განვითარების დროს. თუმცა დიაგნოზის ცოდნა საშუალებას იძლევა განხორციელდეს თქვენი ბავშვის სათანადო მონიტორინგი და მკურნალობა.

## რა იწვევს SATB2 სინდრომს?

SATB2 გენი მნიშვნელოვან როლს თამაშობს სახის და თავის ტვინის ნორმალური განვითარების პროცესში. აღნიშნული გენის დაზიანება ან არარსებობა იწვევს სახის სტრუქტურულ ანომალიებს (მაგ., გაპოზილი სასა, კბილის ანომალიები და გამოკვეთილი ცხვირის ძგიდე) და თავის ტვინის ფუნქციის დარღვევას (მაგ., გონებრივი უნარშეზღუდულობა, დასწავლის სირთულეები და ქცევითი დარღვევები).

## რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას მშობელი შვილს გენეტიკურ ინფორმაციას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის მეშვეობით გადასცემს, რის შედეგადაც ბავშვი ყალიბდება. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არ არის სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლოა ბავშვებში მოხდეს გენეტიკური კოდის შემთხვევითი ცვლილებები, რომლებიც მათი მშობლების დნმ-ში არ გვხვდება. ამგვარი ცვლილებები ბუნებრივად სხვა ორგანიზმებშიც ხდება და არ არის განპირობებული თქვენი ცხოვრების წესით ან თქვენი ქცევით. ზოგიერთ ოჯახში შესაძლოა ერთ-ერთ მშობელს ჰქონდეს SATB2 გენის ისეთივე ცვლილება, როგორც შვილს აქვს, თუმცა ეს ძალიან იშვიათია.

## შეიძლება იგივე განმეორდეს?

იშვიათი გენეტიკური დარღვევის მქონე ბავშვის გაჩენის ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. როდესაც მშობლები არ არიან დაზიანებული SATB2 გენის მატარებლები, დაავადების გამეორების რისკი შემდგომ შვილში ძალიან დაბალია. თუ მშობლების გენეტიკური ანალიზით დადგინდა, რომ ერთ-ერთი მათგანი დაზიანებული ვარიანტის მატარებელია, მაშინ დაავადების გამეორების ალბათობა გაცილებით უფრო მეტია. ყოველი ოჯახის მდგომარეობა განსხვავებულია და აღნიშნულთან დაკავშირებით კონკრეტულ რჩევას კლინიკური გენეტიკოსისგან მიიღებთ.

## უმრავლესობას აღენიშნება:

- გონებრივი უნარშეზღუდულობა, დასწავლის პრობლემები ან განვითარების შეფერხება
- მეტყველების მკვეთრი შეზღუდვა ან მისი არარსებობა
- გაპოზილი სასა
- არასწორი თანკბილვა ან კბილის ანომალიები
- გამოკვეთილი ცხვირის ძგიდე და პატარა ნიკაპი
- ქცევითი დარღვევები

## სამედიცინო ასპექტები

### ■ გაპოზილი სასა

SATB2 სინდრომის მქონე ბავშვების დაახლოებით ნახევარს აღენიშნება გაპოზილი სასა. ეს არ ჩანს ორსულობის დროს დედის მიერ ჩატარებულ ექსკოპიურ გამოკვლევაზე, თუმცა შეიძლება დაზადების შემდეგ სამედიცინო შემოწმების შედეგად აღმოვაჩინოთ. ამაზე შეიძლება მიუთითებდეს რძის გადმოსვლა ცხვირიდან. თქვენს შვილს დახმარება დასჭირდება კვებასთან დაკავშირებით და დროული ქირურგიული ჩარევა სასის მთლიანობის აღსადგენად.

### ■ კბილის ანომალიები

ეს შეიძლება გამოვლინდეს არასწორი თანკბილვის და მჭიდროდ განლაგებული კბილების, კბილების ანომალიური ფორმის ან მათი გვიან ამოჭრის სახით, ამიტომ მნიშვნელოვანია, რომ თქვენი შვილი სტომატოლოგის მეთვალყურეობის ქვეშ იყოს.

### ■ გულყრები

გულყრები ხშირი არ არის და აღენიშნება ბავშვების ძალიან მცირე რაოდენობას. რიგ შემთხვევებში გულყრები შეიძლება სიცხის ფონზე განვითარდეს.

### ■ თავის ტვინი, გული და თირკმელები

ამ დარღვევას არ ახასიათებს გულის, თირკმელების და თავის ტვინის სტრუქტურული ანომალიები.

## მართვა

ბავშვი უნდა იმყოფებოდეს ზოგადი პედიატრის მზრუნველობის ქვეშ, რათა თვალყური ვადევნოთ მის განვითარებას და ქცევას. ამ დროს სიცოცხლის ადრეული პერიოდიდან დახმარების საუკეთესო საშუალებაა ფიზიოთერაპია, ოკუპაციური, მეტყველების და ქცევითი თერაპია (მედიკამენტური მკურნალობის ჩათვლით).

SATB2 სინდრომის მქონე ბავშვები, რომელთაც აქვთ გაპოზილი სასა, უნდა იყვნენ მულტიდისციპლინური გუნდის მეთვალყურეობის ქვეშ. გაპოზილი სასის ექსპერტი ექთანი დაგარიგებთ და დაგეხმარებათ კვებასთან დაკავშირებული პრობლემების მოგვარებაში. ქირურგი, ოჯახთან შეთანხმებით, მიიღებს გადაწყვეტილებას, თუ როდის არის საუკეთესო დრო, დაიხუროს სასის ნაპრალი. სპეციალისტები ასევე ჩატარებენ პირის ღრუს, სმენის და ფსიქოლოგიურ შეფასებას და დაგეხმარებიან არსებული პრობლემების მოგვარებაში.

## განვითარება

### ■ ზრდა

დაბადებისას თითქმის ყველა ბავშვი ნორმალური წონისაა და შესაბამისად აგრძელებენ ზრდას ცენტრების მიხედვით. ზოგიერთი მათგანი კარგად იზრდება და ნორმალური სიმაღლის არის, თუმცა ბევრი ბავშვი მნიშვნელოვნად დაბალია თავისი ოჯახის სხვა წევრებთან შედარებით. ზოგიერთ ბავშვს შეიძლება ასევე ჰქონდეს თავის შედარებით პატარა გარემოწერილობა.

### ■ კვება

ზოგ ბავშვს შესაძლოა თავიდანვე ჰქონდეს კვების სირთულეები, რაც გამოწვეულია სასის ნაპრალით და კუნთების დაბალი ტონუსით. დროთა განმავლობაში კუნთების ტონუსი უმჯობესდება, ბავშვების უმეტესობა წონაში სათანადოდ იმატებს და კარგად იზრდება. ბევრი ბავშვისთვის ნერწყვდენა შესაძლოა შემაწუხებელი იყოს, თუმცა აღნიშნულის მოგვარება შესაძლებელია გარკვეული მედიკამენტების გამოყენებით.

### ■ ჯდომა, მოძრაობა და სიარული

ბავშვების უმრავლესობას ექნება კუნთების დაბალი ტონუსი და მათი სახსრები შესაძლოა ძალიან დრეკადი იყოს. როგორც წესი, ისინი გვიან იწყებენ სიარულს, მაგრამ მათ უმეტესობას 2 წლის ასაკისთვის დამოუკიდებლად სიარული შეუძლია, თუმცა ზოგს შესაძლოა უფრო დიდი დროც დასჭირდეს. სასარგებლოა ფიზიოთერაპია.

### ■ ლაპარაკი

ზოგიერთი ბავშვი ცალკეულ სიტყვებს სწავლობს, თუმცა უმეტესობას მეტყველების უნარი არ აქვს. ამის ნაცვლად, ისინი კომუნიკაციას სხვა საშუალებებით ამყარებენ, როგორცაა ყესტების ენა და ბგერები.

### ■ დასწავლის სირთულეები

ბავშვების უმეტესობას მნიშვნელოვანი დახმარება ესაჭიროება სწავლის პროცესში და შესაძლოა სპეციალურ სკოლაში სიარული დასჭირდეთ, სადაც მათ დაეხმარებიან ყოველდღიური ცხოვრებისეული უნარ-ჩვევები შეიძინონ. შესაძლოა მეთვალყურეობა ზრდასრულ ასაკშიც გაგრძელდეს.

### ■ ქცევა

ზოგადად, ბავშვებს კარგი განწყობა აქვთ, ისინი ძალიან კომუნიკაბელურები და ზედმეტად მეგობრულებიც კი შეიძლება იყვნენ. ძალიან იშვიათად შესაძლოა გამოვლინდეს აუტისტიური ნიშნები. ხშირია ჰიპერაქტიურობა, მაგრამ აგრესიული ქცევა იშვიათია. მშობლების გადმოცემით, ხშირია ძილის პრობლემები, რიგ შემთხვევებში იმდენად მძიმე, რომ მედიკამენტურ ჩარევას საჭიროებს.

