

SCN2A გენტან დაკავშირებული მდგომარეობები



რა არის SCN2A გენი და რას აკეთებს ის?

SCN2A არის გენის სახელი, რომელიც აკოდირებს ნატრიუმის ან მარილის არხის ნაწილს. აღნიშნული წარმოადგენს ელექტროაგზნებად არხს თავის ტვინში, რომელიც აკონტროლებს ნატრიუმის ნეირონებში (ნერვული იმპულსების გადამცემი უჯრედები) შესვლასა და გამოსვლას, რასაც გავლენა აქვს ტვინის აგზნებადობაზე.

რას წარმოადგენს SCN2A გენში მომხდარი მუტაცია?

დნმ წრმოადგენს მასალას, რომლისგანაც შედგება გენები. იგი შეიძლება შევადართო ასობეს, რომლებიც წინადადებას ქმნიან. მუტაცია შეიძლება წარმოვდგინოთ როგორც მართლწერის შეცდომა, რომელიც წინადადებას აზრს უკარგავს. ყველა ადამიანს თითოეული გენის ორი ასლი აქვს: ერთი მემკვიდრულად მიღებულია მამისგან, მეორე კი დედისგან. SCN2A შემთხვევაში, გენის მხოლოდ ერთ ასლში მომხდარი „მართლწერის შეცდომა“, ანუ მუტაცია, საკმარისია პრობლემის გამოსაწვევად.

SCN2A გენი მდებარეობს მე-2 ქრომოსომაზე, 2q24.3 უბანში.

რას წარმოადგენს SCN2A გენის დარღვევები?

SCN2A გენში მომხდარი ცვლილებები (მუტაციები) შეიძლება განსხვავებულად გამოვლინდეს და იყოს როგორც მსუბუქი ფორმის, ისე მძიმე. დავადების ყველაზე მსუბუქი ფორმაა კეთილთვისებიანი ოჯახური ნეონატალური/ინფანტილური გულყრები (BFNIS). აღნიშნული ხშირად ოჯახურ ხასიათს ატარებს. ამ დროს ახალშობილებს აღენიშნებათ გულყრები, რაც, როგორც წესი, სიცოცხლის პირველი წლისთვის თავისთავად გაივლის; ასეთის დროს ბავშვებს ნორმალური განვითარება აქვთ. SCN2A გენის მუტაციებმა შეიძლება ასევე უფრო რთული ეპილეფსია და განვითარების შეფერხება გამოიწვიოს. ზოგიერთ ინდივიდს შეიძლება ჰქონდეს დასწავლის სირთულეები და აუტიზმის სპექტრის აშლილობა ეპილეფსიის გარეშე.

SCN2A გენში მომხდარმა მუტაციებმა შეიძლება გამოიწვიოს:

- კეთილთვისებიანი ოჯახური ნეონატალური/ინფანტილური გულყრები (BFNIS)
- ეპილეფსიის უფრო მძიმე ფორმა, რომელიც ცნობილია როგორც ოტაჰარას სინდრომი, ვესტის სინდრომი ან ახალშობილთა ეპილეფსია მიგრაციული ფოკალური გულყრებით (იხ. ჩარჩო მე-4 გვერდზე)
- აუტიზმის სპექტრის აშლილობა ეპილეფსიის გარეშე
- დასწავლის სირთულეები ეპილეფსიის გარეშე

„A ლადი, მოსიყვარულე ბიჭია, რომელიც ჩვენი ცხოვრების განუყრელი ნაწილია თავისი წარმოუდგენლად თბილი ადამიანური თვისებებით. ჩვენ ის ძალიან გვიყვარს, თუმცა მისი მომავალი ბუნდოვანია, რადგან ჩვენ არ ვიცნობთ SCN2A გენის მქონე მოზრდილ ადამიანს, ვისთან შევძლებდით შედარებას.“ - 4 წლის

„E-ს წყალობით ჩვენს ცხოვრებაში შემოვიდა უამრავი ადამიანი, რომელთაც ჩვენ სხვაგვარად ალბად ვერასოდეს შევხვდებოდით. მას სიხარული მოაქვს ყველასთვის, ვინც მას შეხვდება და ყველა უპირობოდ უყვარს. მან გვასწავლა, რომ ვიყოთ უკეთესი ადამიანები და მშობლები და გვასწავლა მოთმინება. ჩვენ ის ისეთი გვიყვარს როგორც არის!“ - 11 წლის

რატომ მოხდა ეს?

შეიძლება ისევ განმეორდეს?

როდესაც თქვენს ბავშვთან დადგინდება SCN2A გენის მუტაცია, ექიმები ორივე მშობლის დნმ-ს გამოიკვლევენ, რათა გაარკვიონ, მუტაცია მემკვიდრულადაა მიღებული თუ **დე ნოვო**, რაც იმას ნიშნავს, რომ მუტაცია პირველად ბავშვში წარმოიშვა. თუ ეპილეფსიის არმქონე მშობელს აღმოაჩნდა მუტაცია, მაშინ საჭირო იქნება მუტაციის სიფრთხილით შეფასება, რადგან ასეთ დროს მუტაცია შეიძლება არ იყოს ბავშვის ეპილეფსიის გამომწვევი მიზეზი. ოჯახების უმეტესობისთვის, სადაც ბავშვს აქვს მძიმე ეპილეფსია და/ან განვითარების პრობლემები, მაგრამ არ არის ეპილეფსიის ოჯახური ისტორია, დიდი ალბათობით SCN2A მუტაცია **დე ნოვო** იქნება და არა მშობლისგან **მემკვიდრულად** მიღებული.



გენის ახალი ცვლილება?

დე ნოვო მუტაცია წარმოადგენს მართლწერის შეცდომას, რომელიც პირველად თქვენი შვილის დნმ-ში მოხდა. ნაკლებ სავარაუდოა, რომ თქვენი სხვა შვილები ან მომავალი ბავშვები იყვნენ დაავადებულები. თუმცა, არსებობს ძალიან დაბალი რისკი იმისა, რომ მუტაცია, რომელიც არ იქნა ნანახი მშობლების სხეულის უჯრედებში, იყოს მხოლოდ მათ სპერმატოზოიდებში ან კვერცხუჯრედებში, და მაშინვე არსებობდეს შემდგომ შვილზე გადაცემის რისკი. ემპირიულად, ეს რისკი დაახლოებით 1-2% -ს შეადგენს.

გენის მემკვიდრულად მიღებული ცვლილება?

არსებობს SCN2A გენთან დაკავშირებული დარღვევის მსუბუქი ფორმა, როდესაც გენის მუტაცია მემკვიდრულადაა მიღებული ბავშვის რომელიმე მშობლისგან.

გენის ცვლილების მემკვიდრულად მიღების კიდევ ერთი ვარიანტია, რომ თქვენ ან თქვენს პარტნიორს სისხლში მუტაციის შემცველი უჯრედების დაბალი დონე გაქვთ. ეს დონე არ არის საკმარისი იმისთვის, რომ თქვენთან ან თქვენს პარტნიორთან გამოიწვიოს დაავადება, თუმცა ეს იმას ნიშნავს, რომ შესაძლოა თქვენ მუტაცია გადაეცით შვილს, და შესაძლოა გადასცეთ მომავალ შვილებსაც. ამგვარ მოვლენას მოზაიციზმი ეწოდება.

მემკვიდრული ცვლილების მესამე ახსნა ისაა, რომ SCN2A გენში ნანახი მუტაცია არ არის დაავადების გამომწვევი, არამედ უვნებელი ოჯახური მემკვიდრული ცვლილებაა და ის არ არის თქვენი ბავშვის ეპილეფსიის მიზეზი.

თქვენი კონსულტანტი გენეტიკოსი ან ექიმი გენეტიკოსი თქვენთან ერთად დეტალურად განიხილავს ყველა ამ საკითხს და აგიხსნით რას ნიშნავს SCN2A მუტაცია თქვენი ბავშვისთვის, თქვენთვის და თქვენი ოჯახისთვის.

სამედიცინო პრობლემები

■ გულყრები

SCN2A მუტაციის მქონე ბავშვების უმეტესობას (მაგრამ არა ყველას) ექნება გულყრები, რომელიც, როგორც წესი, სიცოცხლის პირველი რამდენიმე კვირის განმავლობაში იწყება. უფრო იშვიათად გულყრები შეიძლება უფრო გვიანი ბავშვობის ასაკში დაიწყოს და ნაკლებად მძიმე მიმდინარეობა ჰქონდეს.

კეთილთვისებიანი ოჯახური ფორმის დროს ვითარდება ხანმოკლე ბიძგისებური (კლონური) გულყრები. ასეთ დროს შესაძლოა მკურნალობა არ იყოს საჭირო, რადგან გულყრები თავისთავად გაივლის ერთი წლის ასაკისთვის.

უფრო მძიმე SCN2A ეპილეფსიის დროს, როგორცაა ოტაჰარას სინდრომი ან EIMFS, გულყრები შეიძლება მოიცავდეს დაჭიმულობით (ტონურ) ან ბიძგისებური (კლონურ ან მიოკლონურ) მოძრაობების მქონე გულყრებს, რომელიც ძალიან ხშირია. სამწუხაროდ, ამგვარი გულყრების მედიკამენტოზური მკურნალობა საკმაოდ რთულია. SCN2A ეპილეფსიის მძიმე ფორმების დროს შეიძლება ეფექტური აღმოჩნდეს ნატრიუმის არხის ბლოკატორების, როგორცაა კარბამაზეპინი ან ფენიტონი, მაღალი თერაპიული დოზების გამოყენება.

ისევე, როგორც სხვა მძიმე ეპილეფსიების შემთხვევებში, აქაც არის მომატებული რისკი განვითარდეს უეცარი აუხსნელი სიკვდილი, ანუ SUDEP. მიუხედავად იმისა, რომ მიზეზი არაა ბოლომდე ცნობილი, აღნიშნული მოვლენა ნანახია SCN2A მუტაციის მქონე ზოგიერთ ბავშვში. მსგავსი მოვლენა ასევე აღწერილია ბავშვებში, რომლებსაც აქვთ სხვა, მსგავსი - SCN1A გენის მუტაცია, რაც შესაძლოა დაკავშირებული იყოს ზოგადად ნატრიუმის არხის ფუნქციასთან. თქვენს პედიატრ-ნევროლოგს ან ეპილეფსიის სპეციალისტს შეუძლია ეს უფრო დეტალურად განიხილოს.

SCN2A მუტაციებით გამოწვეული ეპილეფსიის სინდრომები

■ ოტაჰარას სინდრომი

წარმოადგენს მძიმე ნევროლოგიურ მდგომარეობას, რომლის დროს გულყრები სიცოცხლის პირველი რამდენიმე კვირის განმავლობაში იწყება. ამ დროს ადგილი აქვს ხელების ან ფეხების ხშირ, ხანმოკლე დაჭიმულობას და დამახასიათებელი ელექტროენცეფალოგრამის (ეეგ) არსებობას.

■ ახალშობილთა ეპილეფსია მიგრაციული ფოკალური გულყრებით (EIMFS)

აღნიშნული იწყება სიცოცხლის პირველი 6 თვის განმავლობაში ხშირი ფოკალური გულყრებით და მოიცავს ერთ კიდურს ან სხეულის ნაწილს. გულყრებს ხშირად თან ახლავს თავისა და თვალის ცალ მხარეს შებრუნება, სახის გაწითლება ან სუნთქვის დარღვევა. გულყრები ძალიან ხშირია და მათი მკურნალობა რთულია. ელექტროენცეფალოგრამა (ეეგ) დამახასიათებელია, რაც დიაგნოზის დასამაში გვეხმარება.

■ ვესტის სინდრომი

აღნიშნული, როგორც წესი, 3 თვის ასაკის შემდეგ იწყება. ამ დროს ჩვილებს აღნიშნებათ ხშირი კლასტერული მიმდინარეობის მქონე გულყრები - ინფანტილური სპაზმები, რომლის დროს თავი წინ იხრება, ხოლო სხეული მოულოდნელად იჭიმება და წინ გადაიწევა, ანდა ხელები და ფეხები გარე მიმართულებით მოძრაობს. ვესტის სინდრომსაც ახასიათებს ტიპური ეეგ და მოწოდებულია სპეციფიური წამლები, რომლებიც ეფექტურია ამ ტიპის ეპილეფსიისთვის.

■ კვება

ბევრ ბავშვს აქვს მძიმე ყაზხოზა, კუჭისა და საყლაპავის რეფლუქსი ან ფაღარათი. აღნიშნულის მიზეზი შეიძლება იყოს ის, რომ კუჭს ასევე აკონტროლებს საკუთარი ნერვული სისტემა, რომელზეც გავლენას ახდენს მუტაცია. სიმპტომები შეიძლება ძალიან მძიმე იყოს, რასაც კუჭ-ნაწლავის მოტორული ფუნქციონის მოშლა ეწოდება. მძიმე პრობლემების მქონე ბავშვების გადამისამართება უნდა მოხდეს ბავშვთა გასტროენტეროლოგთან. მათ შეიძლება ურჩიონ სპეციფიური მედიკამენტები ან პროცედურები, როგორცაა გასტროსტომია (საკვები მილის ჩადგმა კუჭში) ან ფუნდოპლიკაცია (პროცედურა, რომელიც ამყარებს საყლაპავისა და კუჭის კავშირის ადგილს მძიმე რეფლუქსის შესამსუბუქებლად).

■ გული

მიუხედავად იმისა, რომ SCN2A მუტაცია არ ასოცირდება გულის პრობლემებთან, ნებისმიერი მძიმე ეპილეფსიის დროს გონივრულია ჩატარდეს ელექტროკარდიოგრაფია (ეკგ), გულის ფუნქციის ტესტი.

■ მოძრაობითი დარღვევა

ხშირია დაცემით ან ხელებისა და ფეხების მოგრეხვით მიმდინარე აბნორმული და სწრაფი მოძრაობები (ე.წ. დისკინეზია ან ქორეა) ანდა სხეულის აბნორმული პოზის მიღება (დისტონია), რაც შეიძლება აერიოთ გულყრებში. სინამდვილეში ეს არის უნებლიე მოძრაობები ან მოძრაობითი დარღვევა და არსებობს სპეციფიკური მკურნალობა, რომელიც შეიძლება დანიშნოს პედიატრმა-ნევროლოგმა.

„A-ს ორი მუტაცია აქვს გენში, თუმცა მისი მდგომარეობა ზოგიერთზე უფრო მსუბუქია.“

„მიუხედავად იმისა, რომ SCN2A იშვიათია და მის შესახებ ბევრი რამ ჯერ კიდევ უცნობია, მაღლობელი ვართ, რომ ცნობილია E-ს ნევროლოგიური სირთულეების მიზეზი. დიაგნოზის გაგება დამეხმარა გადაწყვეტილების მიღებაში და შევუერთდი სხვა ოჯახებს, რომელთა შვილებსაც აქვთ SCN2A. ჩვენ ვემბთ პასუხებს, ეფექტურ მკურნალობას და საბოლოოდ - განკურნებას.“ – 11 წლის

SCN2A მუტაციის მძიმე გამოვლინების მქონე ბავშვთა უმეტესობას უცი თარდება:

- ეპილეფსია
- განვითარების შეფერხება
- მოძრაობითი დარღვევა
- ჰიპოტონია (კუნთების მოდუნება)
- კუჭ-ნაწლავის პრობლემები

განვითარება

ეს დეტალები არ ვრცელდება BFNIS-ის მქონე ბავშვებზე.

■ ფიზიკური განვითარება

ბევრ ბავშვს მოძრაობის უნარები გვიან უვითარდება, რაც შეიძლება მათი ჰიპოტონიითაც იყოს გამმაფრებული.

გამოვლინების სპექტრი ფართოა, ზოგიერთი

ბავშვი აღწევს დამოუკიდებელი სიარულის უნარს, ხოლო ბევრს დამოუკიდებლად ჯდომა არ შეუძლია.

„მას შეუძლია სიარული, სირბილი და ა.შ., მაგრამ მისი კოორდინაციის უნარები სუსტია.“ – 4 წლის

■ დასწავლა

ბავშვების უმეტესობას აღენიშნება საშუალოდ ან მძიმედ გამოხატული დასწავლის სირთულეები და დასჭირდებათ დამატებითი დახმარება სკოლაში. ხშირი გულყრების დროს ბავშვის განვითარება შეიძლება შენელებდეს. უფრო იშვიათად გონებრივი შეფერხება შეიძლება მსუბუქი ყოს.

„მას შეუძლია კითხვა და უყვარს საბავშვო ლექსები.“ – 4 წლის

„მიუხედავად იმისა, რომ E არავერბალურია და აბსოლუტურად დამოკიდებულია ზრდასრულ ადამიანზე ყოველდღიური მოვლის საკითხებში, მას შეუძლია გამოიყენოს DynaVox Eyegaze კომპიუტერი ჩვენთან კომუნიკაციისთვის. იგი მე-5 კლასშია და სკოლაში უმეტეს დროს სპეციალური საჭიროებების არმქონე ბავშვებთან ერთად ატარებს. წაკითხულის გააზრებასა და მათემატიკაზე ტესტირებისას, იგი თავის ასაკობრივ ჯგუფში საშუალოზე მაღალ ქულას იღებს. ის ძალიან ჭკვიანია, მაგრამ დიზიანდება იმაზე, რომ გამომწყვეულია სხეულში, რომელსაც არ შეუძლია მოძრაობა და ლაპარაკი.“ – 11 წლის

■ მეტყველება

ბევრ ბავშვს აქვს მეტყველების მძიმე შეფერხება და კომუნიკაციას ჟესტების, მაკატონის ან ვოკალიზაციის გამოყენებით ახერხებენ. უფრო იშვიათად, მეტყველების შეფერხება შეიძლება იოლად იყოს გამოხატული.

■ ქვევა

მძიმე ეპილეფსიის მქონე ბევრ ბავშვს აღენიშნება ქვევითი პრობლემები და ეს შეიძლება გამწვავდეს გულყრებით და მედიკამენტებით. ზოგიერთ ბავშვს შეიძლება ჰქონდეს აუტისტური ნიშნები.

„A-ს დაესვა აუტიზმის დიაგნოზი და ის ავლენს გარკვეულ სიმპტომებს, მაგალითად არ შედის ადამიანებთან დიალოგში და ა.შ. მისთვის რთულია მეგობრების ყოლა, რადგან ის თითქოს ვერ ამჩნევს სხვა ბავშვებს და არ იცის როგორ უნდა მოიქცეს მათ გარემოცვაში. ხშირად იგი თავის პატარა სამყაროში, მაგრამ ბედნიერია.“ – 4 წლის

„SCN2A გენის მუტაციიდან გამომდინარე, E-ს ასევე აქვს აუტიზმის დიაგნოზი. ამით აიხსნება მისი ყველა სენსორულ პრობლემა, თვითსტიმულაცია და თანმიმდევრული გრაფიკის საჭიროება.“ – 11 წლის



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

ერთდით 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 გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგვხმაროთ!

SCN2A ოჯახების ფონდი

www.scn2a.org



Facebook

SCN2a ოჯახების საზოგადოების სადისკუსიო ჯგუფი

www.facebook.com/groups/504056566376771

Unique-ს მოხსენიებული აქვს გარე წყაროები და ვებ გვერდები, რათა დაეხმაროს ოჯახებს მოიძიონ ინფორმაცია და მხარდაჭერა. აღნიშნული არ ნიშნავს, რომ ჩვენ ვეთანხმებით ან გაგავაჩნია 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 მალთან 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 ემი მაქტაგმა, მთავარი კლინიკური კვლევის ასოცირებულია, ზავშვითა ჯანმრთელობის ინსტიტუტი, ლონდონი, გაერთიანებული სამეფო, ხოლო მისი მომზადება მოხდა Unique-ის მიერ.

2016 Version 1 (PM),

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, ქრისტინე სარალიძე (ოსსუ-ის სტუდენტი), ემერიტ, პროფ. ელენე აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © Unique 2016

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერა ჯგუფი რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში,

საქველმოქმედო ნომერი 1110661 კომპანიის ნომერი 5460413