

რა იწვევს SETD5 სინდრომს?

ჩასახვისას მშობელი გადასცემს ბავშვს გენეტიკურ მასალას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის საშუალებით, რის შედეგადაც ბავშვი ყალიბდება. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არაა სრულყოფილი და იშვიათად შესაძლებელია ადგილი ჰქონდეს ბავშვის გენეტიკური კოდის შემთხვევით ცვლილებას, რომელიც მის მშობლებში არ არის ნანახი. SETD5 სინდრომი ვითარდება, როდესაც ამგვარი იშვიათი შემთხვევითი ცვლილება აზიანებს მე-3 ქრომოსომაზე მდებარე SETD5 გენს. ასეთი ცვლილებები შეიძლება მოხდეს ნებისმიერ სახეობაში - ადამიანებში, მცენარეებსა და ცხოველებში, და არ არის დამოკიდებული თქვენი ცხოვრების წესზე ან სხვა რაიმე საქმიანობაზე. ოჯახების უმეტესობაში SETD5 გენში მომხდარი ცვლილება მოულოდნელად ხდება (დე ნოვო). ზოგიერთ ოჯახში ერთ-ერთ მშობელს შეიძლება ჰქონდეს იგივე გენეტიკური ცვლილება რაც ბავშვს, მაგრამ ეს ძალიან იშვიათია.

შეიძლება დაავადება ისევ განმეორდეს?

მომდევნო შვილზე იშვიათი გენეტიკური დარღვევის განმეორების ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. SETD5 სინდრომის დროს, როდესაც არცერთ მშობელს არა აქვს SETD5 გენის ისეთი ცვლილება, რომელიც ნანახია ბავშვში, იგივე განმეორების ალბათობა მომდევნო შვილში მცირედ აღემატება ზოგადპოპულაციურ რისკს. თუ SETD5 სინდრომის მქონე ბავშვის მშობლების გენეტიკურმა ანალიზმა აჩვენა, რომ ისინი SETD5 გენის იგივე ცვლილების მატარებელი არიან, მაშინ დაავადების განმეორების ალბათობა გაცილებით უფრო მაღალია. ყოველი ოჯახის მდგომარეობა განსხვავებულია და აღნიშნულთან დაკავშირებით სპეციფიკურ რჩევას კლინიკური გენეტიკოსისგან ან კონსულტანტისგან მიიღებთ.

რამდენად გავრცელებულია SETD5 სინდრომი?

SETD5 სინდრომი ძალიან იშვიათია და პირველად 2014 წელს აღწერეს. თავდაპირველი კვლევებით აღმოჩნდა, რომ SETD5 გენის ცვლილებები (მუტაციები) წარმოადგენს აუტიზმით მიმდინარე გონებრივი უნარშეზღუდულობის და ქცევით დარღვევების ერთ-ერთი ყველაზე გავრცელებულ მიზეზს. ბოლო პერიოდში ჩატარებული ერთ-ერთი კვლევის ფარგლებში შეისწავლეს 1000 საშუალო და მიმე გონებრივი უნარშეზღუდულობის მქონე ბავშვი, მათგან 6 ინდივიდს (0.7%) აღმოაჩნდა ცვლილება SETD5 გენში.

ოჯახები ამბობენ...

„ჩვენმა შვილმა სამყარო სხვა თვალთ დაგვანახა. ის ჩვენი საჩუქარია.“ – 11 წლის

„ჩვენს შვილს ძალიან უყვარს ელექტრო მოწყობილობები, ძალიან ბევრი იცის და უხარია როცა სხვებს ეხმარება. მას უყვარს და მონაწილეობს სხვადასხვა ოლიმპიური სახეობის სპორტულ ღონისძიებებში. უყვარს, როდესაც არის ჯგუფის ნაწილი. უყვარს ლაპარაკი და ყურადღების ცენტრში ყოფნა, ძალიან მოსიყვარულეა. ერთ-ერთი ყველაზე გამორჩეული ზიჰია, ვინც კი ოდესმე მინახავს.“ – 15 წლის

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

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 გამოკვლევების დროს, ზოგიერთი რამ შეიძლება შეიცვალოს მოგვიანებით. UniqUe მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ ლუსი რაიმონდის მიერ, ნეიროგენეტიკოსი, საპატიო კონსულტანტი სამედიცინო გენეტიკაში, კემბრიჯის უნივერსიტეტი, გაერთიანებული სამეფო, 2014 Version 1 (PM).

ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ნინო ფირცხელაძე, თსუ-ის სტუდენტი სოფიკო ჩომახიძე, ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე.

საკუთრო უფლებები © UniqUe 2014

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

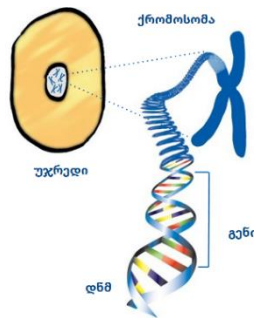
SETD5 და 3p25 დელეციის სინდრომი

rarechromo.org



რა არის SETD5 სინდრომი?

SETD5 სინდრომი პირველად 2014 წელს აღწერეს და ინფორმაცია მის შესახებ ჯერ კიდევ მწირია. SETD5 გენი მდებარეობს მე-3 ქრომოსომაზე, p25 უბანში და წარმოადგენს ერთ-ერთ გენს, რომელიც ასევე დაკარგულია 3p25 მიკროდელეციის სინდრომის დროს. 3p25 მიკროდელეციის სინდრომის მქონე ბავშვების კვლევისას აღმოჩნდა, რომ მათ მსგავსი გამოვლინებები აქვთ. ამიტომ, თვლიან, რომ 3p25 მიკროდელეციის მთავარი მახასიათებელი სწორედ SETD5 გენის არარსებობით არის გამოწვეული.



გავრცელებული ნიშნები

SETD5 სინდრომის მქონე ბავშვებში ნანახი ყველაზე გავრცელებული ნიშნები ასევე ხშირია სხვა მრავალი განვითარების შეფერხების გამოწვევი გენეტიკური დაავადების დროს, ამიტომ გენეტიკური კვლევის გარეშე დიაგნოზის დასმა შეიძლება ადვილი არ იყოს.

პირველი სამი ნიშანი ნანახია SETD5 სინდრომის მქონე თითქმის ყველა ბავშვში. სხვა ნიშნები შეიძლება იყოს ან არ იყოს წარმოდგენილი.

- გონებრივი უნარშეზღუდულობა ან დასწავლის სირთულეები ან განვითარების შეფერხება
- დაგვიანებული მეტყველება ან ენის ბორძიკი
- რიტუალური ქცევა და/ან აუტიზმი
- მცირე ზომის თავი
- კვების სირთულეები და ზრდის შეფერხება
- გამოკვეთილი და გადამბული წარბები (შეზრდილი წარბები)
- გულის მანკები
- სმენის პრობლემები
- ფტოზი (როდესაც გაძნელებულია ზედა ქუთუთების ბოლომდე აწევა)
- ხერხემლის გამრუდება

განვითარება

■ ზრდა

თითქმის ყველა ახალშობილს მცირე წონა აქვს დაბადებისას, ხოლო ზოგი ბავშვი ერთი ან ორი თვით ადრე იბადება. ბევრი ბავშვი მცირე წონის და ტანდაბალია, თუმცა ზოგი კარგად იზრდება და საშუალო სიმაღლისაა.

■ კვება

მშობლებს ხშირად სჭირდებათ დახმარება, რადგან თავდაპირველად კვების სირთულეები შეიძლება მნიშვნელოვნად იყოს გამოხატული. როგორც წესი, ჩვილებს სუსტი წოვა აქვთ და მათ მაღალკალორიული რძე სჭირდებათ, რომ წონაში სათანადოდ მოიმატონ. ბევრი ჩვილი საკვებს უკან იღებს (გასტროეზოფაგური რეფლუქსი), რისთვისაც საჭიროა მათთვის სწორი პოზიციის შერჩევა კვების და ძილის დროს.

ზოგიერთი ბავშვისთვის რეფლუქსის დროს მედიკამენტების გამოყენებაც შეიძლება. იშვიათად შეიძლება საჭირო გახდეს ქირურგიული ჩარევა, რათა გაუმჯობესდეს კუჭის და საყლაპავის დამაკავშირებელი სარქველის მუშაობა (ფუნდოპლიკაცია). ზოგიერთ ბავშვს ესაჭიროება ზონდით კვება გასტროსტომიის საშუალებით. მოგვიანებით, ბავშვებს შეიძლება ჰქონდეთ ღეჭვის პრობლემები.

■ ჯდომა, მოძრაობა, სიარული

როგორც წესი, ბავშვები საკმაოდ გვიან იწყებენ სიარულს. ზოგიერთი ბავშვი დამხმარე საშუალებებით სწავლობს დგომას, სიარულს, ცურვას, სირბილსა და ცეკვას, მაგრამ სხვებისთვის ეს შეუძლებელია.

■ მეტყველება

ხშირად, ბავშვების ყოველდღიური კომუნიკაციის და დასწავლის უნარი დაგვიანებულია. მეტყველების საბოლოო დიაგნოზი მალევე ფართოა - არიან იშვიათად ბავშვები, რომლებსაც მდიდარი ლექსიკა აქვთ, სხვები კი თავიანთი სურვილების გადმოცემას სიმღერის, ჟესტების და ხმის გამოყენებით ახერხებენ.

■ დასწავლის სირთულეები

უმეტესწილად, ბავშვებს სწავლაში მნიშვნელოვანი მხარდაჭერა ესაჭიროებათ. მცირე ნაწილი წერას და კითხვას სწავლობს, მაგრამ მათ ცხოვრებაში არაკადემიური ცოდნა ბევრად უფრო მნიშვნელოვანი და გამოსადეგია.

■ ქცევა

ჯგუფში ყოფნისას ბავშვები მხიარულ ხასიათს ავლენენ. ზოგი ოჯახი მცირეწლოვან ბავშვებში აუტისტურ ქცევას ამჩნევს, ხოლო სკოლის ასაკში - ჰიპერაქტიურობას. რიგ შემთხვევებში, აღნიშნულის მოგვარება მედიკამენტებით არის შესაძლებელი, თუმცა სხვებს შეიძლება საკმაოდ რთული ქცევა ჰქონდეთ, რაც მოითხოვს სპეციალისტის ჩართულობას და მხარდაჭერას.



“მხიარული, არაგერბალური და ძალიან სოციალური. მას ძალიან უყვარს ადამიანები.”
13 წლის

სამედიცინო ასპექტები

აღნიშნული დარღვევები აღნიშნებ SETD5 დელეციის მქონე ჩვილებსა და ბავშვებს. თუმცა ეს ყველა ბავშვში არ ვლინდება და შეიძლება თქვენ ბავშვს არ ეხებოდეს.

■ გულის მდგომარეობები

სამიდან ერთი ბავშვი გულის მანკით იბადება, ძირითადად წინაგულთაშუა ძგიდის დეფექტით. აღნიშნული წარმოადგენს გულის მანკების ჯგუფს (რომელიც ასევე ცნობილია როგორც ენდოკარდის ბალიშის დეფექტი), რომელიც გავლენას ახდენს გულის ორ ზედა და ორ ქვედა საკნებს (წინაგულები და პარკუჭები) შორის არსებული კედლის განვითარებაზე და ასევე სარქველებზე, რომლებიც მათ შორის სისხლის ნაკადს აკონტროლებენ. ბევრ ბავშვს დასჭირდება გულის ოპერაცია, მაგრამ Unique-ის გამოცდილებით, ამის შემდეგ ისინი კარგად ვითარდებიან.

■ გულყრები

გულყრები ბავშვების მცირე ნაწილს აღნიშნება და როგორც წესი იშვიათია.

■ ფტოზი

ზოგიერთ ბავშვს არ შეუძლია ორივე ან ერთი ზედა ქუთუთოს ბოლომდე აწევა. ძალიან მსუბუქ ფტოზს მკურნალობა არ სჭირდება, მაგრამ იმისთვის, რომ არ დაზიანდეს მხედველობა, შეიძლება ჩატარდეს ქირურგიული ჩარევა ქუთუთოს ზემოთ ასაწევად.

■ მხედველობა

Unique-ის გამოცდილებით, ბევრ ბავშვს აქვს მხედველობის პრობლემები. თუმცა ამ პრობლემების უმრავლესობის გამოსწორება ქირურგიული ჩარევით (როგორცაა სიელმე) ან სათვალთ (როგორცაა ახლომხედველობა) არის შესაძლებელი.

■ სმენა

სმენის დაქვეითება, დროებითი ან მუდმივი, ბევრ ბავშვში გვხვდება.

■ დამატებითი ხელის და/ან ფეხის თითები

აღნიშნული საკმაოდ ხშირია, მაგრამ შესაძლებელია მათი მოცილება და როგორც წესი, ეს არ იწვევს გრძელვადიან პრობლემებს.

■ სასქესო ორგანოები

ზოგიერთ ბიჭს აქვს ჩამოუსვლელი სათესლე ჯირკვლები ან ჰიპოსპადია, როდესაც ხერელი, რომელიც სასქესო ასოს ბოლოში უნდა იხსნებოდეს, მის ქვედა მხარეს მდებარეობს. ორივე მდგომარეობის შემთხვევაში, მკურნალობა შეიძლება არც იყოს საჭირო, მაგრამ თუ მაინც საჭირო გახდა მკურნალობა, მათი გამოსწორება შესაძლებელია ქირურგიული ჩარევით.