

რამდენად ხშირია WITKOS?

WITKOS ძალიან იშვიათია. 2020 წლის მონაცემებით, სამედიცინო ლიტერატურაში ამ დიაგნოზით 50 ბავშვზე ნაკლებია აღწერილი. ამ მდგომარეობაზე გაზრდილი ცნობადობისა და გენეტიკური ტესტირების ხელმისაწვდომობის გამო მოსალოდნელია დიაგნოსტიკური ბავშვების რიცხვის ზრდა.

რატომ მოხდა ეს?

ჩასახვისას მშობელი გადასცემს ბავშვს გენეტიკურ ინფორმაციას სპერმატოზოიდის და კვერცხუჯრედის მეშვეობით, რის შედეგადაც ყალიბდება ბავშვი. ინფორმაციის გადაცემის ბიოლოგიური მექანიზმი არაა სრულყოფილი და, იშვიათად, შესაძლოა ბავშვებში განვითარდეს გენეტიკური კოდის სპონტანური ცვლილება, რომელიც მშობლებში არ აღინიშნება. ამგვარი ცვლილებები ბუნებრივად ვითარდება და არ არის განპირობებული თქვენი ცხოვრების წესით ან თქვენი ქცევით. არავინ არ არის დამნაშავე. ასეთი ცვლილება ყველას ემართება მაგრამ, თუ მნიშვნელოვან გენში ხდება რომელიც ჯანმრთელობაზე ან განვითარებაზე პასუხისმგებელი მაშინ ზიანდება ორგანიზმი.

WITKOS-ის დიაგნოზის მქონე ბავშვების უმეტესობას აქვს ცვლილება *SIN3A* გენში, რომელიც არის შემთხვევითი (ასევე ცნობილია როგორც *დე ნოვო*) და არ აქვთ მშობლებს. ბავშვების მხოლოდ მცირე ნაწილს აქვს მიღებული მემკვიდრეობით, პათოლოგიური *SIN3A* გენი საშუალოდ დაავადებული მშობლისგან.

შეიძლება დაავადება ისევ განმეორდეს?

იშვიათი გენეტიკური დარღვევის მქონე ბავშვის გაჩენის ალბათობა დამოკიდებულია მშობლების გენეტიკურ კოდზე. თუ *SIN3A* გენში მომხდარი ცვლილება არის *დე ნოვო*, ეს ნიშნავს, რომ არცერთი მშობელი არ არის დაზიანებული გენის მატარებელი და დაავადების განმეორების რისკი შემდგომ შვილში ძალიან დაბალია (<1%). თუ მშობლების გენეტიკურმა ანალიზმა აჩვენა, რომ ერთ-ერთი მათგანი არის დაზიანებული ვარიანტის მატარებელი, მაშინ დაავადების განმეორების ალბათობა არის 50% ყოველი მომდევნო ორსულობისას. კლინიკური გენეტიკოსი საჭირო რჩევას მოგცემთ თქვენს მდგომარეობაზე დაყრდნობით.

შეიძლება თუ არა განიკურნოს?

WITKOS-ის მკურნალობა დღეისათვის არ არსებობს, თუმცა, დიაგნოზის ცოდნა ნიშნავს, რომ პაციენტს სათანადო მკურნალობა და მონიტორინგი ჩაუტარდება.

ოჯახები ამბობენ...

“მომავალი ამ დაავადების ბუნების გამო გაურკვეველია, მაგრამ როგორც მისი დედა, ჩემი მიზანია ვიყო მისი მთავარი ადვოკატი და დამცველი.“
~ 8 წლის ასაკი.



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

ვებსაიტები, Facebook ჯგუფები და სხვა ბმულები

<https://www.facebook.com/groups/1875285455899640>

<https://youtu.be/o1i1gfsTDS>



ეს საინფორმაციო გაზამკველვეი არ არის პირადი სამედიცინო რჩევის შემცველი. ოჯახებმა გენეტიკური დიაგნოზის, მართვისა და ჯანმრთელობის საკითხებზე აუცილებლად უნდა მიმართონ კვალიფიციურ სამედიცინო სპეციალისტს.

გენეტიკური ცვლილებების შესახებ ინფორმაცია ძალიან სწრაფად იცვლება და მიუხედავად იმისა, რომ ეს გაზამკველვეი გამოქვეყნების დროს არსებულ საუკეთესო მონაცემებს ეყრდნობა, ზოგიერთი ფაქტი მოგვიანებით შეიძლება შეიცვალოს.

Unique ორგანიზაცია ცდილობს მუდმივად განაახლოს ინფორმაცია და საჭიროების შემთხვევაში გადახედოს გამოქვეყნებულ გაზამკველვეებს.

ეს ბუკლეტი დაწერა და შეადგინა Unique-მა (AP) და გადახედა ექიმმა მეენა ბალასუბრამანიამმა (MBBS, DCH, FRCPCH, MD), კონსულტანტმა კლინიკურმა გენეტიკოსმა, Sheffield Clinical Genetics Service.

ვერსია 1 (AP) 2020.

ქართული თარგმანი განხორციელებულია Unique მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თ. ტყემალაძე, მ. ქელიძე, ა. მაზმიშვილი, მ. ლარცულიანი, ა. სუხიაშვილი, ე. მელიქიძე, ასოც. პროფ. ე. კანკავა, ემერიტ. პროფ. ე. აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © Unique 2020

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

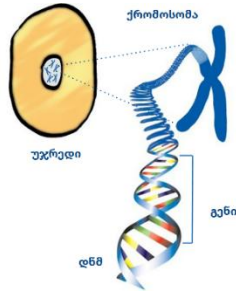
ვიტევენ-კოლკის სინდრომი WITKOS (*SIN3A* გენის ვარიანტები)

rarechromo.org



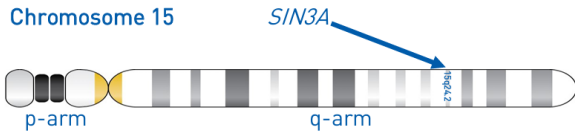
რა არის ვიტევენ-კოლკის სინდრომი?

ვიტევენ-კოლკის სინდრომი (WITKOS) არის იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობა, რომელიც იწვევს განვითარების შეფერხებას და გავლენას ახდენს ბავშვის დასწავლის უნარსა და ქცევაზე. სხვა გენეტიკური მდგომარეობების მსგავსად, დაავადება ადამიანებში განსხვავებულად ვლინდება. WITKOS მქონე რამდენიმე ბავშვს აღენიშნება გულყრები, თუმცა სხვა მხრივ მათ სერიოზული სამედიცინო პრობლემა არ ჰქონიათ.



რა იწვევს ვიტევენ-კოლკის სინდრომს?

ვიტევენ-კოლკის სინდრომი გამოწვეულია სპეციფიკური ცვლილებებით *SIN3A* გენში (ცნობილია როგორც *პათოგენური ვარიანტი*) ან *SIN3A* გენის დელეციით (*SIN3A* გენის სრული სახელწოდების აბრევიატურა - switch insensitive 3 transcription regulator family member A). *SIN3A* გენი მდებარეობს მე-15 ქრომოსომის გრძელ - "q" მხარეზე 15q24.2 უბანში (იხ. ქვემოთ).



ჩვენს უჯრედებში გვაქვს მე-15 ქრომოსომის და, შესაბამისად, *SIN3A* გენის ორი ასლი. WITKOS გამოვლინდება მაშინ, როდესაც *SIN3A* გენის მხოლოდ ერთი ასლი განიცდის ცვლილებას, ამას ჰქვია აუტოსომურ-დომინანტური დაავადება, ვინაიდან ცვლილება მოხდა აუტოსომურ (ნებისმიერ ქრომოსომაში 1 და 22 ჩათვლით) ქრომოსომაში. დაავადების მახასიათებლები გამოვლინდება მაშინ, როდესაც გენის მხოლოდ ერთი ასლი იცვლება (ცნობილია როგორც დომინანტური). *SIN3A* გენის თანმიმდევრობა გამოიყენება *SIN3A* ცილის დასაზღაურებლად. ეს ცილა სხვა გენების აქტივობის მაკონტროლებელი მნიშვნელოვანი ცილების ჯგუფის ნაწილია. *SIN3A* გენს აქვს სპეციფიკური აქტივობა თავის ტვინის სხვადასხვა უბანში, განსაკუთრებით განვითარების პერიოდში, ამიტომ მისი ფუნქციის ცვლილებამ შეიძლება გამოიწვიოს ნევროლოგიური დარღვევები, რომლებიც დაკავშირებულია დასწავლასა და ქცევასთან.

WITKOS მახასიათებლები:

WITKOS-ის მქონე ბავშვების უმეტესობას აქვს:

- განვითარების შეფერხება
- დასწავლის სირთულეები/დარღვევები ან ინტელექტუალური განვითარების დარღვევა

სხვა შესაძლო ნიშან-თვისებები არის:

- მეტყველების და ენის განვითარების დაგვიანება
- კვების გაძნელება სიცოცხლის პირველ თვეებში
- ჰიპოტონია
- მიკროცეფალია
- თავის ტვინის ანომალიები მაგნიტურ რეზონანსურ ტომოგრაფიაზე (მრტ)
- გულყრები და ეპილეფსია
- თვალის ანომალიები
- სმენის დარღვევა

სამედიცინო ასპექტები

ჰიპოტონია

WITKOS-ის მქონე ბავშვების თითქმის ნახევარს აღენიშნება კუნთების ტონუსის დაქვეითება.

თავის გარშემოწერილობა

დღემდე აღწერილი WITKOS-ის მქონე ბავშვების დაახლოებით ნახევარში აღინიშნება თავის პატარა გარშემოწერილობა (მიკროცეფალია).

თავის ტვინის ანომალიები

WITKOS-ის დიაგნოზის მქონე ბევრ ბავშვს თავის ტვინის მრტ კვლევა არ ჩატარებია (2020 წ), თუმცა ვისაც ჩაუტარდა, მათ უმეტესობაში პათოლოგიური ცვლილებები გამოვლინდა.

გულყრები

ცნობილია, რომ WITKOS-ის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აქვს/ჰქონდა გულყრები, მაგრამ ამჟამად ძალიან მცირე ინფორმაციაა გულყრების აქტივობის შესახებ.

თვალის ანომალიები

WITKOS-ის მქონე რამდენიმე ბავშვში აღწერილია თვალის ანომალიები, თუმცა თითოეულ შემთხვევაში განსხვავებული პათოლოგია აღინიშნება და ერთიანი, ტიპური თვალის ანომალია არ არის იდენტიფიცირებული.

სმენა

რამდენიმე ბავშვში დაფიქსირდა სმენის დაკარგვა, ერთს აქვს ნეიროსენსორული სმენის დაკარგვა, ორს აქვს კონდუქციური დარღვევა და ორს აღენიშნა შერეული ტიპის სმენის დაკარგვა.

სახის ნაკვეთები

ზოგ ბავშვს, მაგრამ არა ყველას, აქვს მსგავსი სახის ნაკვეთები, როგორცაა ფართო, მაღალი შუბლი, პატარა პირი, თხელი ზედა ტუჩი წვეტიანი ნიკაპით და ქვემოთ დახრილი თვალის ჭრილი.

განვითარება

ფიზიკური განვითარება

მოტორული ფუნქციონის განვითარების შეფერხება, კერძოდ კი სიარულის, ნანახი იქნა WITKOS დიაგნოზის მქონე ბავშვების ნახევარში (2020 წ).

გონებრივი განვითარება და დასწავლა

WITKOS-ის მქონე ბავშვებს, როგორც წესი, აქვთ გარკვეული ხარისხის დასწავლის სირთულეები ან ინტელექტუალური განვითარების დარღვევა, თუმცა ზოგიერთ შემთხვევაში ინტელექტის ტესტის მაჩვენებელი ნორმის ფარგლებშია. იშვიათად, ვერბალური ინტელექტის ტესტის შედეგები უფრო მაღალია ვიდრე სხვა უნარების ტესტირების შედეგები.

მეტყველება და ენა

WITKOS დიაგნოზის მქონე ბავშვებში (2020 წლის მონაცემებით), შემთხვევების ნახევარზე მეტში აღწერილია ენის განვითარების სხვადასხვა ფორმის დაყოვნება.

ქცევა

WITKOS-ის მქონე ბავშვების მესამედს დაუდგინდა ნეიროგანვითარების დარღვევა ან შეფერხება. მათ შორის აუტისტური სპექტრის დარღვევა (ASD), ყურადღების დეფიციტის და ჰიპერაქტიურობის სინდრომი (ADHD), ობსესიურ-კომპულსური აშლილობა (OCD), შფოთვა, აგრესიული ქცევა, დეპრესია, ფსიქოზი და შიზოფრენიული აშლილობა.

კვება

კვება შეიძლება პრობლემატური იყოს WITKOS-ის მქონე ზოგიერთი ბავშვისთვის. მათ ნახევარს კვების პრობლემა აღენიშნებოდა. ორ ბავშვს დასჭირდა ნაზოგასტრალური (NG) ზონდით კვება (როდესაც ზონდი ცხვირიდან პირდაპირ კუჭში გადადის საკვების მიღების მიზნით).

წონა

ამ დროისთვის, WITKOS-ის მქონე ბავშვების თითქმის მესამედს აღენიშნება წონის დეფიციტი.

სიმაღლე

WITKOS-ის მქონე ზოგიერთ ბავშვს (დაახლოებით ერთ მესამედს) აღენიშნება ტანდაბლობა.

მართვის რეკომენდაცია

WITKOS-ის მქონე ბავშვები უნდა იმყოფებოდნენ სამედიცინო მულტიდისციპლინური ჯგუფის მეთვალყურეობის ქვეშ, მათ შორის უნდა იყოს გენეტიკოსი, პედიატრი, ნეიროპედიატრი/ნევროლოგი და საჭიროების შემთხვევაში ეპილეფტოლოგი. ბავშვებისთვის შეიძლება სასარგებლო იყოს მეტყველებისა თერაპია, აგრეთვე განვითარების სპეციალისტის პერიოდული შეფასება.