



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# SYNGAP1 სინდრომი



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## რას წარმოადგენს SYNGAPI გენი?

SYNGAPI გენში მომხდარი ცვლილებები (დელეციები ან მუტაციები) წარმოადგენს განვითარების შეფერხების და გონებრივი უნარშეზღუდულობის იშვიათ მიზეზს. აღნიშნული გენის კავშირი ადამიანის დაავადებებთან პირველად 2009 წელს აღწერეს. მას შემდეგ გამოვლენილ იქნა რამდენიმე შემთხვევა, როგორც ბიჭებში, ისე გოგონებში.

### SYNGAPI სინდრომის მთავარი მახასიათებლებია:

- დასწავლის პროცესში დახმარების საჭიროება (გონებრივი უნარშეზღუდულობა ზოგჯერ საშუალო სიმძიმისაა, თუმცა შესაძლოა უფრო მძიმეც იყოს)
- სამიდან ორ ბავშვს აქვს გულყრები
- ქცევის დარღვევები, რაც ხშირად დახმარებას და თერაპიებს საჭიროებს
- კუნთების დაქვეითებული ტონუსი
- შეკრულობა
- ძილთან დაკავშირებული პრობლემები

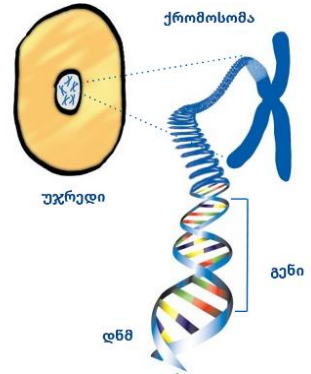
## რატომ მოხდა ეს?

გენის ცვლილება დაავადებულ ბავშვებში ხშირად ვითარდება როგორც შემთხვევითი მოვლენა ბავშვის ჩასახვის მომენტში. არ არსებობს მტკიცებულება იმის შესახებ თუ რა გააკეთა (ან არ გააკეთა) მშობელმა ორსულობის პერიოდში. თეორიულად დასაშვებია, რომ დედა ან მამა ატარებდეს გენის აღნიშნულ ცვლილებას სასქესო უჯრედების ნაწილში, რაც გონადური მოზაიციზმის სახელითაა ცნობილი. მიიჩნევა, რომ მსგავსი რისკის ალბათობა ძალიან დაბალია (<1%) და, ამდენად, ტესტირება გონადურ მოზაიციზმზე ნაკლებად პრაქტიკულია. სამედიცინო ლიტერატურაში აღწერილია ერთი შემთხვევა, როდესაც შვილს მემკვიდრულად გადაეცა გენის ცვლილება მამისგან. მამა ამ ცვლილებას უჯრედების მხოლოდ ნაწილში ატარებდა და ამდენად უფრო მსუბუქ სიმპტომატიკას ავლენდა. ამ ფენომენს სომატური მოზაიციზმი ეწოდება. ნაკლებ მოსალოდნელია, რომ SYNGAPI გენის მუტაციების მქონე ბავშვებმა მომავალში საკუთარი ოჯახი შექმნან, თუმცა ასეთ შემთხვევაში მუტაციის მემკვიდრულად გადაცემის ალბათობა 2-დან 1-ს, ანუ 50%-ს შეადგენს.

*"ჩვენთვის, როგორც მშობლებისთვის, უდიდესი შვება იყო ჩვენი შვილის დიაგნოზის გაგება. დიაგნოზის გარეშე ყოველთვის ბევრი უპასუხო კითხვა გვექონდა. დიაგნოზმა გვაგრძობინა, რომ მართლ არ ვართ, რომ ბევრ ბავშვს ასევე აქვს მსგავსი სიმპტომები, პრობლემები და იმედია მომავალში მათი მოვარების შესაძლებლობებიც."*

## რა იწვევს *SYNGAP1* გენის ცვლილებას?

ქრომოსომები სტრუქტურებია, რომლებიც შეიცავს ადამიანის სრულ გენეტიკურ ინფორმაციას მჭიდროდ დახვეული დნმ-ის სპირალური ძაფების სახით. დნმ-ის ფუნქციური სეგმენტები, იგივე გენები, ჩვენი ორგანიზმის აგებულებისა და ფუნქციონირებისთვის საჭირო ინსტრუქციებს გასცემს. ადამიანის სხეულის თითოეული უჯრედი ნორმაში 46 ქრომოსომას (23 წყვილი) შეიცავს. ყოველი წყვილიდან ერთი ქრომოსომა გადმოგვცემა დედისგან, მეორე კი მამისგან.



*SYNGAP1* გენი მდებარეობს მეექვსე ქრომოსომაზე, უფრო კონკრეტულად კი 6p21.3 უბანში. კლინიკური სურათი მსგავსია განურჩევლად იმისა, გენი განიცდის ცვლილებას (მუტაცია), თუ იკარგება (დელეცია). ეს გენეტიკური მექანიზმი ცნობილია, როგორც ჰაპლოუქმარისობა. ჩვენ ეს იქედან ვიცით, რომ დაავადებული ინდივიდები მიკროდელეციებით 6p21.3 უბანში, რის შედეგადაც იკარგება *SYNGAP1* გენის მთლიანი ასლი და ზოგჯერ მიმდებარე გენებიც, როგორც წესი, მსგავს სიმპტომატიკას ავლენენ, როგორც ინდივიდები, რომელთაც მხოლოდ *SYNGAP1* გენის ცვლილებები აღენიშნებათ.

*SYNGAP1* გენი შეიცავს ინსტრუქციას SYNGAP1 ცილის წარმოქმნისთვის. ეს უკანასკნელი ტვინის აქტივობის სუპრესორია. როდესაც არ გვაქვს საკმარისი SYNGAP1 ცილა, ტვინი უფრო მეტად აგზნებადი ხდება. ეს ფაქტი ხსნის იმას, თუ რატომ უფითარდებათ ინდივიდებს *SYNGAP1* გენის ცვლილებით დასწავლის პრობლემები, გულყრები, ჰიპერაქტიულობა და ძილის დარღვევები.

*"დიაგნოზის გარეშე თავს დაკარგულად ვრძნობ, თუმცა SYNGAP1 დიაგნოზის გაგებასაც მყისიერი შეება არ მოჰყოლია. მონაცემები დელეციის შესახებ მეტად მწირი იყო და რაც ვიპოვეთ -არადადამიმედებელი. თუმცა მაინც დადებითი შედეგი გამოიღო მდგომარეობისთვის სახელის დარქმევამ. დიაგნოზის გაგებამ შეგვაძლებინა დავეკავშირებოდით Unique-ს, ასევე მოგვეძიებინა ახალი კვლევები. ინტერნეტ სივრცეში საკვანძო სიტყვით ძიებისას გავიცანი მსგავსი დიაგნოზის მქონე ოჯახი აშშ-ში, რომელთაც ჩვენს ქალიშვილ ოთემზე ოდნავ უფროსი ბიჭი ჰყავთ. ჩემი იღბალი ლოტოს მოგებას ჰგავდა. ბიჭის დედასთან საუბრისას იმდენი საერთო გამოვლინდა, რომ ბიჭუნა ოთემის ტყუპისცალი გეგონებოდათ. ჩვენ შევექმნით Facebook ჯგუფი, რომელიც ახლა მსგავსი ოჯახებისგან შემდგარი უზარმაზარი ქსელია, სადაც ერთმანეთს რჩევებს, სირთულეებსა და გამარჯვებებს ვუზიარებთ."*

## განვითარება

*"მე ვნახე, როგორ აკეთებს ოთემი იმას, რაც გვეგონა, რომ არასდროს იქნებოდა შესაძლებელი. ჩვენ გვეჩვენებოდა, რომ ის ოდესმე დამოუკიდებლად შეძლებდა გავლას, თუმცა მესამე დაბადების დღისთვის მან ამას ბრწყინვალედ გაართვა თავი. ჩვენ არ გვეგონა, თუ შევძლებდით მისი ხმის გაგონებას და მართალია, ის ახლაც ძირითადად არავერბალურ კომუნიკაციას მიმართავს, მაგრამ რეგულარულად წარმოთქვამს სიტყვა "ველოსიპედს". მერწმუნეთ, ხმის გაგონება შვილისგან, რომელსაც საუბარი არ შეუძლია, ჭეშმარიტად ფასდაუდებელი შეგრძნებაა." - ასაკი: 6 წლის*

განვითარების ასაკობრივი მაჩვენებლები (ასახავს იმ უნარ-ჩვევას, რომელსაც ასრულებს მოცემული ასაკის ბავშვთა პოპულაციის 50%) როგორც წესი, დავგვიანებულია. ბავშვები სიარულს იწყებენ საშუალოდ 3 წლის ასაკში, თუმცა ეს მაჩვენებელი ვარიაბელურია. სიარულის დროს ახასიათებთ ტერფებს შორის გაზრდილი მანძილი და ბარბაცი. მეტყველების განვითარება, როგორც წესი, შეფერხებულია: ბავშვთა ლექსიკური მარაგი ხშირ შემთხვევაში ცალკეული სიტყვებითაა წარმოდგენილი, თუმცა ზოგიერთებს სიტყვათა შეთანხმებების გამოყენებაც შეუძლიათ.

### ■ ზრდა

ახალშობილთა წონა და სიმაღლე ძირითადად ნორმალურ მაჩვენებელს შეესაბამება. ზოგიერთი ახალშობილის შემთხვევაში ვხვდებით თავის შედარებით პატარა გარშემოწერილობას (მიკროცეფალია), თუმცა ეს პარამეტრიც შემთხვევათა უმრავლესობაში ნორმის ფარგლებს არ სცდება.

### ■ კვება

ბავშვის დაბადებისას ხშირია კვებასთან დაკავშირებული პრობლემები, რის გამოც ოჯახებს სპეციალისტების დახმარება ესაჭიროებათ. როგორც წესი, მსგავსი პრობლემების მოგვარება ბავშვობის პირველივე თვეებში ხდება. ბავშვების ძუძუსთან გადაჩვევა შედარებით ნელი პროცესია, ხშირ შემთხვევაში ისინი შერჩევითად იკვებებიან და რთულად ეუფლებიან კოვზით ჭამას. ტულაეტთან მიჩვევაც საკმაოდ პრობლემური საკითხია.

*"დიაგნოზის მიუხედავად, სასკია ძალიან აქტიურ ცხოვრებას ეწევა: უყვარს ცეკვა, სიმღერა, კაბეზში გამოწყობა და თეატრალური დადგმები. თუკი სასკია შრეკს უყურებს, გადაიცვამს და გადაიქცევა პრინცესა ფონად. 3 წლის განმავლობაში სასკიამ ისწავლა დამოუკიდებლად ცურვა (დამხმარე საცურაო ინვენტარის გარეშე) და ახლა ბასეინის ღრმა წყალში ჩახტომა და ცურვა შეუძლია. ეს მისთვის ნამდვილად მიღწევაა! სასკიას ასევე უყვარს ცხენზე ჯირითი. იგი დადის უნარშეზღუდულთა საცხენოსნო კლუბში და უკვე დამოუკიდებლად ატარებს ადაპტირებულ სამბორბლიან ველოსიპედს." - 10 წლის*



"განვითარების შეფერხების სხვადასხვა სახის მიუხედავად, ოთემი საზრიანი გოგონაა, რომელსაც შეუძლია სიტუაციით მანიპულირება იმის მისაღწევად, რაც მას სურს. გულით ის ჯერ კიდევ ჩვილი ბავშვია და ვინაიდან მისი სხეული გონებაზე უფრო სწრაფად პროგრესირებს, იგი სამყაროს თანატოლებთან შედარებით უფრო ნელა შეიგნობს, ბევრ რამეს სხვაგვარად უყურებს და ჩვენც ამისკენ მოგვიწოდებს. მართალია, ოთემი 6 წლისაა, მაგრამ მისი განვითარება 1-2,5 წლისას შესაბამება. ფიზიკური განვითარებით ოთემი თითქმის არ ჩამორჩება თანატოლებს და თუმცა სირბილი ჯერ არ შეუძლია, საკმაოდ თავდაჯერებულად დადის. ამდენად, ჩვენ მის სუსტ წერტილებზე ვცდილობთ ყურადღების გამახვილებას. რაიმეს დასასწავლად მას ბევრჯერ გამეორება სჭირდება. თუკი სხვა ბავშვებისთვის 10 მცდელობა საკმარისია, ოთემს სჭირდება 100. მას უჭირს მეტყველება, მაგრამ სხვების ნათქვამს იგებს. ოთემი ნაცნობ სიტყვებსა და ფრაზებს ეჭიდება. ასე, მაგალითად, თუ ვინმე ახსენებს "ფეხსაცმელს", იგი სასეირნოდ წასვლის იმედით საკუთარი ფეხსაცმლის მოსატანად გაიქცევა. ამიტომ ჩვენ მაქსიმალურად ვცდილობთ, გავუფრთხილდეთ ჩვენს საუბარს."

"როგორც მშობლები, ჩვენ ვცდილობთ, ყურადღება არ მივაქციოთ მათ ნათქვამს, ვისაც სჯერა, რომ ჩვენი შვილის მიღწევები საუბრის, მეტყველებისა და კომუნიკაციის სფეროში მეტად შეზღუდული და ლიმიტირებულია. ამხელა დროისა და ძალისხმევის ჩადების შემდეგ, ჯილდოს ტოლფასია ჩვენი შვილისგან იმის გაგონება, თუ როგორ ითხოვს რაღაცებს, გვისვამს მოკლე შეკითხვებს და ადგენს პატარა წინააღმდეგობებს. ეს კი ნიშნავს იმას, რომ ჩვენ არ შევცდით, როცა არ დავნებდით."

## ჯანმრთელობა და კეთილდღეობა

ამ მდგომარეობის მქონე ბავშვების უმრავლესობა, როგორც წესი, ზოგადად ჯანმრთელები არიან, თუმცა არსებობს მონაცემები, რომლებიც ადრეულ ასაკში გავრცელებული ინფექციური დაავადებებისადმი მიდრეკილებაზე მიუთითებს. დღესდღეობით ჩვენ არ ვიცნობთ ბევრ ზრდასრულს *SYNGAPI* გენის ცვლილებით, თუმცა არ მოგვეპოვება არავითარი სამედიცინო მტკიცებულება იმისა, რომ ეს მდგომარეობა დაკავშირებულია მოკლე სიცოცხლის ხანგრძლივობასთან.

## გულყრები

დაავადებულთა დაახლოებით 2/3-ს უვითარდება გულყრები. ძირითადად ეს არის გენერალიზებული მიოკლონური (შოკის მაგვარი ბიძგები), ვარდნის შეტევები (ბავშვი უეცრად განიცდის სისუსტეს ქვედა კიდურებში, იმდენად, რომ შეიძლება წიქცეს), ან აბსანსები (ცნობიერების ხანმოკლე დაკარგვა). აბსანსის პერიოდები აღენიშნებათ ასევე ისეთ პაციენტებსაც, რომლებთანაც ფორმალურად გულყრის დიაგნოზი დასმული არ არის. ტვინის მრტ გამოსახულება, როგორც წესი, ნორმალურია და ამგვარი გულყრები რთულად ექვემდებარება მკურნალობას.

## კუნთების დაქვეითებული ტონუსი

კუნთოვანი ტონუსის დაქვეითება-ჰიპოტონია, საკმაოდ ხშირია და ასეთ ბავშვებს სჭირდებათ კოჭის ფიქსატორები და სპეციალური ფეხსაცმელი საწყის ეტაპზე სიარულში დასახმარებლად. სიარული ხშირად დაგვიანებულია და გამოიხატება მოუხერხებელი, ფართოსაყრდენიანი ან მაღალი ნაბიჯის ტიპით.

## სახსრები და ზურგი

მენჯის თანდაყოლილი ამოვარდნილობა შედარებით ხშირად გვხვდება, ზოგ ბავშვს უვითარდება ხერხემლის გამრუდება. საჭიროა მუდმივი მონიტორინგი და თერაპია. ეს პრობლემები შეიძლება დავუკავშიროთ მძიმე ჰიპოტონიას.

## მხედველობა და სმენა

მხედველობა და სმენა, როგორც წესი, არ ზიანდება. თუმცა პაციენტების ნაწილში ვითარდება სტრაბიზმი (სიელმე), სხვებში კი ჰიპერაკუზია, რაც მაღალი ტონალობებისა და ხმაურის მიმართ გაზრდილ მგრძნობელობას გულისხმობს.

## სხვა ფიზიკური პრობლემები

პაციენტებს შეიძლება აღენიშნებოდეთ შეკრულობა, რომელსაც საფადრათო საშუალებების რეგულარული მიღებით მკურნალობენ. ნაწილს ახასიათებს ჭარბთმიაზობა, განსაკუთრებით ფეხების, ხელებისა და ზურგის მიდამოში. პაციენტებისთვის საერთო ფენოტიპური ნიშნებია: გრძელი ცხვირი, განიერი ცხვირის ფუძე, დიდი ზომის ქვედა ტუჩი. მათთვის დამახასიათებელია ე.წ. "ღია პირის" გამომეტყველება.

*„ბევრ ბავშვს SYNGAPI გენის ცვლილებით აქვს გულყრის გარკვეული ტიპი. ჩვენსაირ ბავშვებში აბსანს გულყრები შეიძლება ადვილად გამოგჩვენოს და გარკვეული დროის შემდგომ ამჩნევ ქვევის უცნაურ პატერნებს. ჩემი რჩევაა: უმოქმედობის და იმის გამოცნობის მაგივრად ექნება თუ არა პრობლემა, შეილი გაასინჯინეთ“*

## ქცევა

ბავშვები უმეტესწილად მოსიყვარულე ბუნების არიან, თუმცა ადრეული ქცევითი თერაპია მეტად მნიშვნელოვანია რამდენადაც პრობლემები ხშირი (მართალია, ყველასთვის არა) და საყურადღებოა. ბავშვებს უჭირთ ცვლილებებთან შეგუება და უპირატესობას რუტინას ანიჭებენ. ქცევითი დარღვევები მოიცავს კბენას, კაწვრას და/ან თმაზე მოქაჩვას. ბავშვები, შესაძლოა, იყვნენ ჰიპერაქტიურები და აწუხებდნენ ძილის დარღვევა. მათ ხშირად ახასიათებენ, როგორც "მდრძობიარეებს", ადელეებისას ისინი აქნევენ ხელებს, უკრავენ ტაშს. ზოგჯერ ბავშვების სიმპტომატიკას აუტიზმის სპექტრს უკავშირებენ, მაგრამ ეს ტერმინი მათი პრობლემების სრული და ადეკვატური შეფასებისთვის არ გამოდგება.

*"ოთეში პატარა, მოსიყვარულე გოგონაა. მართალია, ის ვერ ამბობს სიტყვას "მიყვარხარ", მაგრამ როცა მთელი თავისი პაწაწინა სხეულით გებზევა და კოალასავით გებლაუჭება, შეუძლებელია, ვერ იგრძნო მისი სიყვარული. ძლიერ ნებისყოფასთან ერთად თავს იჩენს ხასიათიც, როცა იგი უკმაყოფილია. საქციელებით ჩვენი გოგონა ორი წლის ბავშვს მოგაგონებთ. თავის დასახიჩრებაც სჩვევია და სიფრთხილეს თუ არ გამოიჩენთ, შეიძლება თქვენც გიკბინოთ. ვისურვებდი მეთქვა, რომ ასაკთან ერთად მდგომარეობა უკეთესობისკენ შეცვლილიყო, მაგრამ ეს ასე როდია. რადგან სიტყვებით ვერ გადმოსცემს სიბრაზეს და სხვა ნეგატიურ ემოციებს, მათ საქციელებით გამოხატავს.*

*მეორეს მხრივ, ოთეშმა გვაზიარა ყველაზე გადამდებ სიცილს. მას უყვარს ბავშვების თამაშის ყურება და გულითადად იცინის ასეთ დროს. საოცარია, რომ მას ნებისმიერ დროს შეუძლია სიცილი. მან თავისი მაგალითით გვასწავლა, რომ ჩვენც უფრო ხშირად უნდა ვიცინოთ."*



# 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 **I** www.rarechromo.org

შეუერთდით **Unique-ს** ინფორმაციული მხარდაჭერის მისაღებად.

**Unique** არის საქველმოქმედო ორგანიზაცია სახელმწიფო დახმარების გარეშე, რომელიც არსებობს სრულიად დონაციებზე. თუ შეგიძლიათ გააკეთეთ დონაცია ჩვენს ვებ-გვერდიდან [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) გთხოვთ დაგვეხმარეთ, რომ დაგეხმაროთ!

**Bridge the Gap SYNGAP Education & Research Foundation**  
admin@bridgesyngap.org **I** www.bridgesyngap.org **I** www.facebook.com/bridgesyngap **I** www.facebook.com/Syngap1 - 6p21.3

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 კლინიკისთან 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 აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ მაიკლ პარკერმა, კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, შვილდის კლინიკური გენეტიკის ცენტრი, გაერთიანებული სამეფო, ხოლო მისი მომზადება მოხდა Unique-ის მიერ. 2015 Version 1.1 (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, მადინა ტრიფტანიდი, ელენე მელიქიძე, მეგი ლარცულიანი, ანასტასია სუხიაშვილი, ემერიტ. პროფ. ელენე აბზიანიძე.

**საავტორო უფლებები © Unique 2024**

იმვითი ქრომოსომული დარღვევების მხარდამჭერთა ჯგუფი საქველმოქმედო ნომერი 1110661  
რეგისტრირებულია ინგლისში და უელსში, კომპანიის ნომერი 5460413