



Understanding Chromosome & Gene Disorders

ვიდემან-შტაინერის სინდრომი (WSS)



rarechromo.org

რა არის ვიდემან-შტაინერის სინდრომი (WSS) ?

ვიდემან-შტაინერის სინდრომი (WSS) იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობაა. WSS-ს სახელი დაარქვეს ორი ექიმის პატივსაცემად, რომლებმაც პირველად აღწერეს ამ სინდრომის მქონე ბავშვები, თავდაპირველად დოქტორ ჰანს-რუდოლფ ვიდემანმა გერმანიაში 1989 წელს და შემდეგ დოქტორ კარლოს შტაინერმა ბრაზილიაში 2000 წელს (Wiedemann 1989, Steiner 2000). სიტყვა „სინდრომი“ ბერძნული წარმოშობისაა და ნიშნავს „ერთად მიმდინარეობას“ – იგი აღწერს იმ მახასიათებლების ერთობლიობას, რომლებიც კონკრეტული მდგომარეობის მქონე ადამიანებში შეიძლება ერთდროულად გამოვლინდეს.

WSS-ის ძირითადი მახასიათებლებია:

- განვითარების შეფერხება
- ინტელექტუალური უნარშეზღუდულობა
- ტანდაბლობა
- ქცევითი აშლილობები
- ჭარბთმიანობა (ჰიპერტრიქოზი)

მიუხედავად ამისა, WSS განსხვავებულად ვლინდება და ამ სინდრომის მქონე ყველა ადამიანს არ ექნება ზემოთ აღნიშნული ყველა მახასიათებელი. ასევე, ერთი და იგივე სიმპტომი სხვადასხვა პიროვნებაში შეიძლება განსხვავებული ინტენსივობით გამოვლინდეს.

რა არის WSS-ის გამომწვევი მიზეზი?

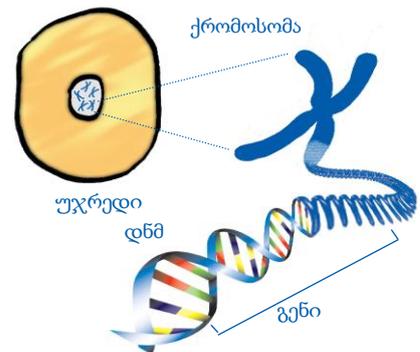
2012 წელს ექიმებისა და მეცნიერების ჯგუფმა ჩაატარა კვლევა WSS-ის გამომწვევ მიზეზებზე და აღმოაჩინა, რომ *KMT2A* გენში არსებული ცვლილებები (რომლებსაც „ვარიაციები“ ან „მუტაციები“ ეწოდება) იწვევს ვიდემან-შტაინერის სინდრომს (Jones 2012). *KMT2A* გენს ადრე MLL-ს უწოდებდნენ.

რა არის გენები?

ჩვენი სხეული შედგება უმცირესი სამშენებლო ერთეულებისგან, რომლებსაც უჯრედები ეწოდება. უჯრედების უმრავლესობაში ჩვენი გენების ასლები ინახება. გენები აძლევს ჩვენს ორგანიზმს ინსტრუქციებს ზრდის, განვითარებისა და ფუნქციონირების შესახებ.

გენები შედგება სიმბოლოების რიგისგან (ასევე ცნობილია, როგორც „კოდი“), რასაც დნმ ეწოდება. დნმ კოდი იყენებს ოთხ ასოს: G, A, T და C.

მიუხედავად იმისა, რომ დნმ-ის მიმდევრობები ძალიან გრძელია, ისინი პატარა უჯრედებში უნდა ჩაეტიოს, ამიტომ დნმ შეკრულია სპეციალურ სტრუქტურებად, რომლებსაც ქრომოსომები ეწოდება. ჩვენს ორგანიზმში 23 წყვილი ქრომოსომაა, თითოეული წყვილის ერთი ქრომოსომა დედისგან, ხოლო მეორე – მამისგან მემკვიდრეობით მიიღება.



ქრომოსომების წყვილები 1-22, X და Y (მამაკაცი).
ქრომოსომების მე-11 წყვილი წითლად არის შემოხაზული.

პირველი 22 წყვილი ქრომოსომა დანომრილია 1-დან 22-მდე და ქალებსა და მამაკაცებში ერთნაირია, მათ აუტოსომები ეწოდებათ. გარდა ამისა, ჩვენ გვაქვს სასქესო ქრომოსომების წყვილიც: ქალებს აქვთ ორი X ქრომოსომა, მამაკაცებს – ერთი X და ერთი Y ქრომოსომა.

KMT2A გენი მდებარეობს მე-11 ქრომოსომაზე. ვინაიდან თითოეულ ჩვენგანს აქვს მე-11 ქრომოსომის ორი ასლი, ჩვენ ასევე გვაქვს *KMT2A* გენის ორი ასლი. რადგან *KMT2A* გენის ორი ასლი აქვთ როგორც ქალებს, ასევე მამაკაცებს, ვიდემან-შტაინერის სინდრომი (WSS) ორივე სქესს ადამიანს შეიძლება განუვითარდეს.

რა არის *KMT2A* ცილის ფუნქცია?

თითოეული ჩვენი გენი ორგანიზმს აძლევს ინსტრუქციას სპეციფიკური ცილის წარმოქმნისთვის. ცილები დიდი მოლეკულებია, რომლებიც ორგანიზმისთვის მნიშვნელოვან ფუნქციებს ასრულებენ. *KMT2A* გენი ორგანიზმს აძლევს ინსტრუქციას *KMT2A* ცილის წარმოსაქმნელად. *KMT2A* ცილა არის ფერმენტი. ფერმენტები არის მოლეკულები, რომლებიც უჯრედებში ქიმიურ რეაქციებს მნიშვნელოვნად აჩქარებენ. ფერმენტები აუცილებელია სიცოცხლისთვის და ორგანიზმში მრავალი მნიშვნელოვანი ფუნქციის შესრულებაში მონაწილეობენ, მაგალითად, საჭმლის მონელებისა და მეტაბოლიზმის პროცესებში.

ზოგიერთი ფერმენტი დიდი მოლეკულების მცირე ნაწილებად დაშლაში მონაწილეობს, ხოლო ზოგიერთი ხელს უწყობს ორი მოლეკულის შეკავშირებას. ფერმენტები, როგორც წესი, აჩქარებენ მხოლოდ ერთ კონკრეტულ რეაქციას. *KMT2A* ცილა აჩქარებს რეაქციას, რომელიც უშუალოდ დნმ-ს ეხება. *KMT2A* ფერმენტი განსაზღვრავს, უნდა იყოს თუ არა დნმ "ღია" (უფრო ნაკლებად შეკრული) ან "დახურული" (უფრო მჭიდროდ შეკრული) იმ პროცესის აჩქარებით (კატალიზირებით), რომელიც მოქმედებს ცილებზე, რომელთა გარშემოც დნმ ეხვევა. ეს გავლენას ახდენს ორგანიზმში სხვა ცილების წარმოქმნაზე. სწორედ ამ „სხვა“ ცილების შეცვლილი მოქმედებაა მიჩნეული WSS-ის დამახასიათებელი ნიშნების მიზეზად.

რამდენ ადამიანს აქვს ვიდემან-შტაინერის სინდრომი?

ვიდემან-შტაინერის სინდრომი აღენიშნება საშუალოდ 25,000 - 40,000 ადამიანიდან ერთს. მსოფლიო მოსახლეობაში ვიდემან-შტაინერის სინდრომის გავრცელების აღნიშნული მაჩვენებლები ეფუძნება *KMT2A* გენის ცვლილებების გავრცელების სტატისტიკურ გაანგარიშებას და არ არის მიღებული უშუალოდ ამ სინდრომის მქონე პირთა დათვლის შედეგად. თუმცა, WSS-ის დიაგნოზის მქონე დადასტურებული პაციენტების რაოდენობა გაცილებით მცირეა, ვიდრე ეს მაჩვენებლები. ამის ძირითადი მიზეზია ის, რომ ყველა პაციენტს, რომელსაც შესაძლოა ჰქონდეს WSS, გენეტიკური ტესტირება ჩატარებული არ აქვს, რადგან შესაძლოა ეს მათ საცხოვრებელ რეგიონში ხელმისაწვდომი არ არის. გარდა ამისა, ყველა ექიმს არ შეუძლია WSS-ის ამოცნობა. მიუხედავად ამისა, განსაკუთრებით ფართომასშტაბიანი გენეტიკური ტესტირების მზარდი გამოყენების ფონზე, რომელიც ჩვენს ყველა გენს მოიცავს, მოსალოდნელია, რომ მომავალში WSS-ის შემთხვევები უფრო ხშირად დადგინდება.

რატომ მოხდა ეს?

უმეტეს ოჯახებში ვიდემან-შტაინერის სინდრომი მხოლოდ ერთ ბავშვს აქვს, რაც მიუთითებს იმაზე, რომ უმეტესად *KMT2A* გენის მუტაცია სპონტანურად (*de novo*) ვითარდება და ეს არავის ბრალი არაა და არც რაიმე მომხდარა ორსულობის ან ბავშვის ადრეული განვითარების პერიოდში ისეთი, რაც სინდრომს გამოიწვევდა. ყველა ჩვენგანს აქვს გარკვეული ახალი გენეტიკური ცვლილებები დნმ-ში, რომლებიც ჩვენს მშობლებს არ ჰქონდათ. ეს ცვლილებები ძირითადად შემთხვევით ჩნდება კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის ფორმირების პროცესში ან განვითარების ძალიან ადრეულ ეტაპებზე. ადამიანების უმეტესობამ არ იცის რომ მათ აქვთ გენეტიკური ცვლილებები, ვინაიდან ეს ცვლილებები არ მოქმედებს მნიშვნელოვან გენებზე ან დნმ-ის მნიშვნელოვან ნაწილზე გენებს შორის. თუმცა, თუ ადამიანს აქვს დამაზიანებელი ცვლილება *KMT2A* გენში, მას განუვითარდება ვიდემან-შტაინერის სინდრომი.

შეიძლება ისევ განმეორდეს?

ვიდემან-შტაინერის სინდრომი უმეტესად სპორადულად ვითარდება და პირველად დაავადებულ ბავშვში ვლინდება, რაც მიუთითებს, რომ თუ მშობლებს არ აღმოაჩნდათ *KMT2A* გენის პათოგენური ვარიაცია, მათ შემდეგ შვილის იგივე სინდრომის განვითარების რისკი უკიდურესად დაბალია. მიუხედავად ამისა, მცირე ალბათობა მაინც არსებობს, რაც განპირობებულია ე.წ. გერმინალური მოზაიციზმით - მდგომარეობით, როდესაც გენის პათოგენური ვარიაცია შესაძლებელია არსებობდეს მხოლოდ მცირე რაოდენობის სპერმატოზოიდებში ან კვერცხუჯრედებში, თუმცა არ გვხვდება სხეულის სხვა უჯრედებში (და შესაბამისად, არ ვლინდება მშობლის სისხლის ნიმუშზე ჩატარებული გენეტიკური ტესტირებისას). ცნობილია შემთხვევები, როდესაც ოჯახს ორი შვილი ჰყავდა ვიდემან-შტაინერის სინდრომით.

Unique-ს გამოქვეყნებული აქვს მოკლე გზამკვლევი მოზაიციზმის შესახებ, რომელიც ამ ფენომენს ეხება.

თუ ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე პირს, რომელსაც დადასტურებული აქვს *KMT2A* გენის ცვლილება, ეყოლება შვილები, თითოეულთან ამ მდგომარეობის მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი არის 50%-ს (ერთი შემთხვევა ორიდან). ეს განპირობებულია დამემკვიდრების აუტოსომურ-დომინანტური ტიპით (აუტოსომური აღნიშნავს, რომ გენეტიკური ცვლილება არის ერთ-ერთ დანომრილ (აუტოსომურ) ქრომოსომაზე, ხოლო "დომინანტური" ნიშნავს, რომ სინდრომი ვითარდება წყვილიდან ერთი გენის ცვლილების დროსაც კი).

ყოველი ოჯახური შემთხვევა ინდივიდუალურია, კლინიკურ გენეტიკოსს ან კონსულტანტ გენეტიკოსს შეუძლია ინდივიდუალური რჩევების მიცემა და არსებული რეპროდუქციული საშუალებების დეტალურად განხილვა მომავალი ორსულობის დაგეგმვასთან დაკავშირებით. თუ ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე პირები ან მათი მშობლები გეგმავენ ორსულობას და სურთ დეტალური საუბარი რისკებთან დაკავშირებით, რეკომენდებულია დაუკავშირდნენ ადგილობრივ გენეტიკურ ცენტრს.

Unique აქვეყნებს ცალკეულ გზამკვლევებს შემდეგ თემებზე: ორსულობის დაგეგმვა, პრენატალური გენეტიკური ტესტირება და დიაგნოსტიკა, კლინიკური გენეტიკოსის

კონსულტაცია და იშვიათი გენეტიკური დარღვევის მქონე ბავშვების დედამამიშვილების მხარდაჭერა.

რა ახასიათებს ვიდემან-შტაინერის სინდრომს?

ქვემოთ მიმოვიხილავთ ჯანმრთელობისა და ქცევითი სირთულეების სხვადასხვა გამოვლინებებს, რომლებიც შესაძლოა აღნიშნებოდეს ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე პირებში. WSS ასოცირდება განსხვავებულ სიმპტომებთან, თუმცა მნიშვნელოვანია ხაზი გაესვას იმას, რომ თითოეულ პირს შესაძლოა გამოვლენილი ჰქონდეს აღნიშნული სიმპტომების მხოლოდ ნაწილი და მათი გამოვლენის დონე ერთმანეთისგან მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს. ჩვენ ყურადღებას გავამახვილებთ იმ სიმპტომებზე, რომლებიც საჭიროებს განსაკუთრებულ ყურადღებას და ოჯახის ცნობიერების ამაღლებას.



„ვიდემან-შტაინერის სინდრომი სპექტრის სინდრომია, რაც ნიშნავს, რომ ბავშვებს შეიძლება გამოვლენილდეს მსუბუქი, ზომიერი ან მძიმე ფორმით, რის გამოც დიაგნოზის დასმა რთულია. გარდა ამისა, გენეტიკის წამყვანმა სპეციალისტებმა, რომლებიც ამ სფეროში ათწლეულებია მუშაობენ, შესაძლოა ამ სინდრომზე ძალიან ცოტა ან საერთოდ არ იცოდნენ. როგორც ორი არა ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე და ერთი ამ სინდრომით დაავადებული შვილის მშობელი, ვიტყვოდი, რომ როდესაც ბავშვი ძალიან პატარაა, მნიშვნელოვანია, ენდოთ თქვენს ინტუიციას. დაავადების ხშირი ნიშნებია ჭარბთმინაობა (განსაკუთრებით იდაყვებსა და ზურგზე), ღრმა გავის ფოსო და კვების სირთულეები დაბადებისთანავე. ასევე, ყურადღება უნდა მიაქციოთ სახის დამახასიათებელ ნაკვთებს, როგორიცაა განიერი და ბრტყელი ცხვირის ძგიდე, ოდნავ წინ წამოწეული შუბლი და ერთმანეთისგან დაშორებული თვალები. ჩვენს შვილში პირველი ნიშანი, რომელმაც ეჭვი გამიჩინა, იყო წონის კლება დაბადების შემდეგ და მრავალჯერადი ღებინება დღის განმავლობაში. ერთი წელი დამჭირდა, რათა (ძალიან კეთილგანწყობილი) ექიმები დამეთანხმებინა გენეტიკური კვლევის ჩატარებაზე. მე შინაგანად ვგრძნობდი, რომ რაღაც არ იყო რიგზე, და თუ თქვენც გაქვთ მსგავსი შეგრძნება, არ შეწყვიტოთ ბრძოლა.“

ორსულობა და მშობიარობა

ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ჩვილების უმრავლესობას აქვს ნორმალური წონა და სიმაღლედაბადებისას, თუმცა მათი უმეტესობა იბადება 25-ე პერცენტილზე ნაკლები წონით, ხოლო ზოგიერთი ახალშობილი გესტაციურ ასაკთან შედარებით პატარაა (Baer, 2018; Sheppard, 2021). ასევე, ზოგიერთ ჩვილს დაბადებისთანავე აღენიშნება კუნთების დაქვეითებული ტონუსი (ჰიპოტონია).

„ჩემი ფეხმძიმობა ძირითადად ნორმალურად მიმდინარეობდა და პირველი ულტრაბგერითი კვლევის დროს არ გამოვლენილა რაიმე ანომალია, თუმცა 38-ე კვირაზე ექოსკოპისტმა შენიშნა, რომ



ნაყოფის შარდსაწვეთი ჩვეულებრივზე უფრო მცირე ზომის იყო. ეს მდგომარეობა შედარებით ხშირია და მიუხედავად იმისა, რომ სპეციალისტები მოიწვიეს დასაკვირვებლად, დამარწმუნეს, რომ ეს პრობლემა თავისთავად მოგვარდებოდა (რაც ასე არ მოხდა). მშობიარობამ ნორმალურად ჩაიარა, და მიუხედავად იმისა, რომ ჩვენი ვიდემან-შტაინერის მქონე შვილი, ჩვენს სამ შვილს შორის ყველაზე პატარა დაიბადა, დაბადებისას მისი წონა მაინც ნორმალურ დიაპაზონში იყო (3000 გრ). მე ვიტყვოდი, რომ სწორედ პირველი რამდენიმე თვე იყო, როცა შევნიშნეთ, რომ რაღაც არ იყო რიგზე და ეს არ იყო მხოლოდ მუცლის კოლიკა, არამედ ჯანმრთელობის აშკარა გაუარესება. მინდა ვურჩიო მშობლებს, რომ ძალიან მნიშვნელოვანია პირველივე დღეებიდან ყველაფერი ჩაიწეროთ, რადგან ხშირად სამედიცინო პერსონალს ეჭვი მიაქვს მშობლების მხრიდან ბავშვის მიმართ უყურადღებობაზე ან არასათანადო მოვლაზე. ჩვენ ვაწარმოებდით დეტალურ ჩანაწერებს ყველა კვებაზე, ყველა სველ და ბინძურ საფენზე, ყველა ღებინებაზე და ასე შემდეგ, რათა ნათლად გვეჩვენებინა ექიმებისთვის, რას ვაჭმევდით და რამდენს ჭამდა ბავშვი სანამ არ დაეწყებოდა ღებინება. თუ ფიქრობთ, რომ რაიმე არ არის რიგზე, აწარმოეთ ჩანაწერები.“

კვება

ხშირად, ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ბავშვებს ადრეული ასაკიდან აღინიშნებათ განვითარების შეფერხება და კვების სირთულეები. ზოგიერთ ჩვილს შესაძლოა დასჭირდეს კვება სპეციალური მილის საშუალებით, რომელიც ცხვირიდან კუჭში ჩადის (ნაზოგასტრალური ზონდი / NG მილი). ზოგიერთ ბავშვს მოგვიანებით შესაძლოა კვებისთვის დასჭირდეს PEG მილი (პერკუტანური ენდოსკოპიური გასტროსტომიის მილი). დროთა განმავლობაში, ზრდასთან ერთად, WSS-ის მქონე ბავშვების უმეტესობა კვებასთან დაკავშირებულ სირთულეებს გადალახავს.

Unique კვებასთან დაკავშირებულ ცალკე სახელმძღვანელოსაც აქვეყნებს.

“კვება ჩვენი ქალიშვილისთვის პირველი რამდენიმე წლის განმავლობაში იყო უდიდესი გამოწვევა. მან წონის მატება მხოლოდ მას შემდეგ დაიწყო, რაც ნუშურა ჯირკვლების და ადენოიდების ქირურგიული მოცილება მოხდა. მშობლებო, მაქსიმალურად ეცადეთ, ყველაფერი გააკეთოთ იმისთვის, რომ თქვენს პატარას კალორიების მიღება გაუადვილოთ ისე, რომ ზედმეტმა კვებამ ღებინებამდე არ მიიყვანოს (რაც ნამდვილად მარტივი ამოცანა არ არის). ჩვენთვის ამ პრობლემის გადაჭრა შესაძლებელი გახდა NHS-ის მიერ დანიშნული Infatrini-ის ფორმულის რძით და გარკვეული პერიოდის განმავლობაში შესქელებულ სითხეებზე გადასვლით. ამასთან, ვფიქრობ, მშობლებზე ძალიან დიდი ზეწოლა მოდის, რომ ბავშვის კვება კონკრეტული წესებით გააუმჯობესონ, მაგრამ თუ ეს მიდგომა თქვენთვის ან თქვენი შვილისთვის არ მუშაობს, აირჩიეთ ის, რომელიც ეფექტურია. ყველანი ვცდილობთ, რაც შეგვიძლია საუკეთესოდ გაუუმკლავდეთ მოცემულ ვითარებას, და კვების ნებისმიერი ფორმა, რომელიც ბავშვს ზრდაში ეხმარება, მისაღებია.“

შეკრულობა (ყაბზობა)

ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ბავშვებში ასევე ხშირია შეკრულობა და ბევრ მათგანს ამ პრობლემის მოსაგვარებლად მედიკამენტოზური მკურნალობა ესაჭიროება.

ზრდა

WSS-ის მქონე ბევრ ბავშვს სიმაღლე და წონა ნორმის ქვედა ზღვარზე ან ოდნავ ქვემოთ აქვთ. მცირე ნაწილს აღენიშნება ზრდის ჰორმონის დეფიციტი, ამ შემთხვევაში საჭიროა ზრდის ჰორმონით მკურნალობა.



განვითარება და სწავლა

ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ყველა ბავშვი საკუთარი ტემპით, დროთა განმავლობაში იძენს ახალ უნარებს. უმეტესობას აღენიშნება საუბრისა და მოტორული განვითარების შეფერხება, განვითარების მსუბუქი ან საშუალო შეფერხება და სწავლასთან დაკავშირებული სირთულეები.

ბავშვების უმეტესობას, 12 წლიდან, სკოლაში დამატებითი მხარდაჭერა ან სპეციალური სასწავლო პროგრამა ესაჭიროება, რათა შეძლონ საკუთარი პოტენციალის სრულად გამოყენება. დასწავლის სირთულის ხარისხი საკმაოდ განსხვავდება. WSS-ის მქონე ბავშვთა მცირე ნაწილს აქვს მძიმე ან ღრმა განვითარების დარღვევები, ზოგს კი მხოლოდ მსუბუქი გონებრივი უნარშეზღუდულობა აღენიშნება. არიან WSS-ის მქონე პირები, რომლებმაც უნივერსიტეტი და კოლეჯი წარმატებით დაასრულეს.

კითხვა ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ინდივიდების ძლიერ მხარედ ითვლება და ზოგიერთ ინდივიდს შეიძლება ქრონოლოგიურ ასაკთან შედარებით უფრო მაღალი კითხვის უნარი ჰქონდეს. თუმცა, მათ შესაძლოა ყველა წაკითხული სიტყვის მნიშვნელობა სრულად არ ესმოდეთ. მეორე მხრივ, მათემატიკა ბევრისთვის გამოწვევას წარმოადგენს, და ხშირად ამ სფეროში დამატებითი დახმარება ესაჭიროებათ.

WSS-ის მქონე მოზრდილთა უნარების დონე განსხვავებულია. ზოგიერთი დამოუკიდებლად ცხოვრობს და მუშაობს, ხოლო ზოგი საკუთარ ოჯახსაც ქმნის და შვილებს ზრდის. მეორე მხრივ, ზოგიერთი მოზრდილი საჭიროებს დასაქმებაში ხელშეწყობას და საცხოვრებელ გარემოს, სადაც დამატებითი დახმარება ექნება. WSS-ის მქონე პირთა მცირე რაოდენობას კი სრული მოვლა ესაჭიროება.

Unique განათლების, შემდგომი განათლების, პროფესიული მომზადებისა და დასაქმების საკითხებთან დაკავშირებით ცალკე სახელმძღვანელოებს აქვეყნებს.

"ჩვენი შვილი ჯერ ძალიან პატარაა, ამიტომ ბევრს არ ვსაუბრობ მისი განვითარების შესახებ და ასევე, ვერ ვსაუბრობ მის სწავლაზე, რადგან სკოლაში სიარული ჯერ არ დაუწყია, თუმცა ვიტყვდი, რომ მან ძალიან გრძელი გზა გაიარა. მიუხედავად იმისა, რომ ჯერ კიდევ მნიშვნელოვანი ჩამორჩენა აქვს, მან შეძლო 2,5 წლის ასაკში ჩვენი დახმარებით სიარულის დაწყება, და ახლა, 3 წლის ასაკში, იწყებს სიტყვების ერთმანეთთან დაკავშირებას მოკლე წინადადებების აწყობით. ჩვენ შევეცადეთ გვესწავლებინა მისთვის მთავარი სიტყვები, რომლითაც შეძლებდა საკუთარი სურვილებისა და ცუდი განწყობების გამოხატვას, რათა მეტად დამოუკიდებელი ყოფილიყო ყოველდღიურობაში. ბევრ დროს ვუთმობდით „კი“ და „არა“-ს სწავლებას და ვიყენებდით მაკატონის საუბრის ენას, რათა დაეხმარებოდათ მას იმის

გადმოცემაში, თუ რა სურდა და რა არა. ერთი რამ, რაც შევამჩნიე, იყო ის, რომ უფროსი და-ძმები, რომლებიც მას "ნორმალურად" ეპყრობოდნენ, ძალიან დაეხმარნენ ამ პროცესში. ერთგვარად, ბედნიერი ვარ, რომ თავიდანვე ვერ გავიგეთ მისი დიაგნოზი, რადგან ამან მოგვცა შესაძლებლობა მას ისე მოვპყრობოდით, როგორც ჩვენს ნეიროტიკურ ბავშვებს, როდესაც საქმე ეხება ისეთ საკითხს, როგორიცაა ძილის ტრენინგი და ემოციების გამოხატვა, თუ რომელი ქცევები იყო მისაღები და რომელი არა. ის ნამდვილად სწავლობს სხვანაირად, ვიდრე მისი ძმები და დები, და ზოგიერთი კონცეფცია, რომელიც ბავშვების უმეტესობისთვის მარტივია, როგორიცაა დრო (თუმცა/ახლა/მოგვიანებით), მისთვის ჯერ კიდევ გაურკვეველია, მაგრამ ახლა მას შეუძლია ბევრად უფრო გამართული საუბარი, ამიტომ ჩემი რჩევა იქნება, რომ არ დააჩქაროთ თქვენი შვილი, ისინი ისწავლიან იმას, რისი შესრულებაც შეუძლიათ, და საჭიროებენ მოთმინებას ცხოვრებაში, რომელიც მათზე მორგებული არ არის."



ქცევა: ძლიერი მხარეები და გამოწვევები

WSS-ის მქონე პირთა ქცევის კვლევამ, რომელიც ფსიქოლოგთა ჯგუფმა ჩაატარა, აჩვენა, რომ სოციალური თავდაჯერებულობა – ანუ თავდაჯერებულობა სხვებთან ურთიერთობისას – WSS-ის მქონე პირების უმრავლესობის ძლიერი მხარეა. ასევე დადგინდა, რომ WSS-ის მქონე პირების უმრავლესობას თბილი და მოსიყვარულე ხასიათი აქვს (Yuill, გამოუქვეყნებელი მონაცემები). თუმცა, WSS-ის დროს ხშირია ქცევითი სირთულეები და შესაძლოა, საკმაოდ მძიმე ფორმით გამოვლინდეს, რაც მნიშვნელოვან სტრესს იწვევს მშობლებში. სკოლაში ქცევა ხშირად ძალიან კარგია, თუმცა საღამოს საათებში მშობლებისთვის საკმაოდ რთული ხდება. ქცევითი სირთულეები, როგორც წესი, მოიცავს გადართვის სირთულეებს ერთი აქტივობიდან ან სიტუაციიდან მეორეზე, ფრუსტრაციის დაბალ ტოლერანტობას და ჰიპერაქტიურობას. ზოგიერთ პირს WSS-ით უდასტურდება აუტიზმის ან ყურადღების დეფიციტისა და ჰიპერაქტიურობის სინდრომის (ADHD) დიაგნოზი. ზოგიერთ მათგანს აქვს აუტიზმის ზოგიერთი მახასიათებელი, თუმცა მათი რაოდენობა არასაკმარისია, რათა ექიმმა აუტიზმის დიაგნოზი დასვას. ჩვენი გამოცდილებით, WSS-ის მქონე პირებში ხშირად აღინიშნება მაღალი დონით გამოხატული შფოთვა, რომელიც ხშირად შეუმჩნეველი რჩება, თუ მიზანმიმართული სკრინინგი არ ტარდება.

Unique ცალკე გზამკვლევებს აქვეყნებს რთული ქცევის შესახებ.

„როდესაც ჩვენი შვილისთვის EHCP-ის (განათლების, ჯანმრთელობისა და ზრუნვის გეგმის) მოპოვებას ვცდილობდით, ჩავეწერე ერთ-ერთ წამყვან ბავშვთა საავადმყოფოში მომუშავე ნეირომეცნიერთან, რათა გამერკვია, შეესაბამებოდა თუ არა ჩვენი ქალიშვილი აუტიზმის სპექტრის დარღვევის კატეგორიას. ჩემი მსჯელობა იმაში მდგომარეობდა, რომ შესაძლოა სკოლაში მისი დიაგნოზის ახსნა უფრო მარტივი ყოფილიყო, თუ მას აუტისტურად აღიარებდნენ (ცნობილი დარღვევა), ვიდრე ვიდემან-შტაინერის სინდრომით (უკიდურესად იშვიათი და თითქმის უცნობი მდგომარეობა). ჩვენი აუტიზმი არ დაგვიდასტურდა, თუმცა უფრო მნიშვნელოვანი იყო ექიმის კეთილგანწყობილი რჩევა – მაქსიმალურად მეცადა, არ მიმენიჭებინა

ჩემი შვილისთვის რაიმე იარლიყი. ზოგისთვის ამის თქმა მარტივია, მაგრამ ჩვენ, როგორც განსაკუთრებული საგანმანათლებლო საჭიროებების მქონე ბავშვების მშობლებს, კარგად გვესმის, რომ სამყარო იარლიყებთან ერთად ფუნქციონირებს და ხშირად რეალური მხარდაჭერის მისაღებად დიაგნოზი გადაამწყვეტი ფაქტორია. თუმცა დროთა განმავლობაში უფრო კარგად გავიგე ექიმის ნათქვამი – ჩვენს ქალიშვილს მრავალი სერიოზული გამოწვევა აქვს (ძალიან დაბალი ყურადღების კონცენტრაცია, ქრონიკული ემოციური აფეთქებები, სენსორული გადატვირთვა, უიმედობა და ზოგჯერ აგრესიული რეაქციები), და ჩვენ მაქსიმალურად ვცდილობთ, შევუსაბამოთ მას ჩვენი მიდგომა. თუმცა, სხვა ასპექტებში, ის წარმატებით ვითარდება – ის არის ბედნიერი, კომუნიკაბელური, ერთგული და მოსიყვარულე ბავშვი. თითოეული ბავშვი ვიდემან-შტაინერის სინდრომით უნიკალურია, ისევე როგორც ნეიროტიკური ბავშვები განსხვავდებიან ერთმანეთისგან. კონცენტრირდით მხოლოდ თქვენს შვილზე და ზედმეტად ნუ იდარდებთ იარლიყებზე. “



ძილის დარღვევა

ძილის დარღვევა ძალიან გავრცელებულია ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე პირებში და, სავარაუდოდ, უკავშირდება ცირკადული რიტმის დარღვევას. ცირკადული რიტმი არის შიდა ბიოლოგიური პროცესი, რომელიც ჩვეულებრივ განსაზღვრავს, როდის უნდა ვიყოთ ფხიზლად და როდის უნდა დაგვიძინოს. WSS-ის სხვა მახასიათებლებმაც შეიძლება მოახდინოს გავლენა ძილზე, მათ შორის გასტრო-ეზოფაგურმა რეფლუქსმა და ქცევითმა სირთულეებმა.

Unique ცალკე გზამკვლევებს აქვეყნებს ძილის შესახებ.

გულყრები და თავის ტვინი

WSS-ის მქონე პირების დაახლოებით 20%-ს ცხოვრების გარკვეულ ეტაპზე აღენიშნება გულყრები. ჩვენი გამოცდილებით, გულყრების მქონე ზოგიერთ პაციენტს შეიძლება ჰქონდეს უფრო მეტად ჰქონდეს გამოხატული განვითარების შეფერხება/გონებრივი უნარშეზღუდულობა.

თავის ტვინის გამოსახულებითი კვლევის დროს ყველაზე გავრცელებული დარღვევა არის იმ ნერვული ბოჭკოების ანომალია, რომელიც ტვინის ორ ნახევარსფეროს აერთებს (კორძიანი სხეული) ან ნერვების დამცავ გარსს (მიელინის გარსი). თუმცა, ნანახია სხვაგვარი ცვლილებებიც, მათ შორის ჰიპოფიზის ანომალიები (ერთ-ერთი ჰორმონგამომყოფი ჯირკვალი ტვინში), ტვინის გარეთა შრის (ცერებრალური ქერქის) ფორმირების ცვლილებები და კიარის ტიპი 1 სპექტრის მალფორმაციები. კიარის მალფორმაციის შემთხვევაში, ტვინის ქვედა ნაწილი ზეწოლას ახდენს ზურგის ტვინის არხზე (Sheppard 2022).

მნიშვნელოვანია აღინიშნოს, რომ WSS-ის მქონე ყველა ადამიანს არ უვითარდება კიარის მალფორმაცია, ხოლო იმ შემთხვევაშიც კი, თუ ის არსებობს სინდრომთან ერთად, ყოველთვის არ იწვევს სიმპტომებს. თუ სიმპტომები არ ვლინდება, შესაძლოა მკურნალობაც არ იყოს საჭირო. საყურადღებო და ექიმისთვის გასათვალისწინებელი სიმპტომებია: თავის ტკივილი, გულისრევა

ან ლეზინება, კიდურების დაბუჟება / ჩხვლეტიანი შეგრძნება, კუნთების სისუსტე და მხედველობის დარღვევა.

კუნთები და ძვლები

ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ზოგიერთ პირს შეიძლება აღენიშნებოდეს კისრის ძვლების შეზრდა. ამის გამო, მათი კისერი შესაძლოა ოდნავ მოკლე ჩანდეს, ვიდრე მოსალოდნელია. ჩვეულებრივ, ეს არ იწვევს პრობლემებს, თუმცა თუ ადამიანს აღენიშნება ისეთი სიმპტომები კიდურებში, როგორცაა ჩხვლეტის შეგრძნება ან მგრძობელობის დაკარგვა, კუნთოვანი სისუსტე ან კუნთების განღვევა/ჰიპოტროფია, მნიშვნელოვანია ამ საკითხის უფრო დეტალურად შესწავლა.

ზოგიერთ ბავშვსა და მოზარდს WSS-ით აღენიშნება სქოლიოზი (ხერხემლის გამრუდება), ხოლო ზოგიერთს – მენჯის დისპლაზია, რომელიც ზოგჯერ მოგვიანებით დიაგნოსტირდება. ამ სინდრომის მქონე პირებში ხშირია გავის ფოსოს (პატარა ჩაღრმავება ხერხემლის ქვედა ნაწილში) არსებობა. მცირე რაოდენობის პაციენტებში გამოვლენილია „დახურული“ სპინა ბიფიდა (spina bifida occulta), მდგომარეობა, როდესაც ხერხემალი სრულად არ ვითარდება და ძვლებს შორის ჩნდება სივრცე. ასევე ნაწახია ფიქსირებული ზურგის ტვინი (tethered cord), რომლის დროსაც ზურგის ტვინი მიმდებარე ქსოვილს ემაგრება.



მოზრდილ ასაკში, ზოგიერთ WSS-ის მქონე პირს აღენიშნება კვირისტავის (მუხლის სახსრის წინა ძვლის – პატელას) მდებარეობის დარღვევა, რაც შესაძლოა ქირურგიულ ჩარევას მოითხოვდეს.

იმუნიტეტი და ინფექციები

მიუხედავად იმისა, რომ WSS-ის მქონე პირების შედარებით დიდ ნაწილს ბავშვობაში ხშირად აღენიშნება ინფექციები, მხოლოდ მცირე რაოდენობას აქვს იმუნური სისტემის სერიოზული დარღვევა, რომელიც შესაძლოა საჭიროებდეს მკურნალობას (იმუნოდეფიციტი). აღწერილი იმუნოდეფიციტის ტიპებია დაბალი ანტიხეულების დონე (ჰიპოგამაგლობულინემია) და ორგანიზმის არასაკმარისი საერთო პასუხი პნევმოკოკური პოლისაქარიდული ვაქცინის (PPSV) მიმართ (Stellaci 2016, Bogaert 2017).

„ჩვენს შვილს რამდენჯერმე ჰქონია პნევმონია, ერთ-ერთი განსაკუთრებით მძიმედ მიმდინარეობდა – ის მოათავსეს რეანიმაციაში და 2 კვირის განმავლობაში იმყოფებოდა მედიკამენტური კომის მდგომარეობაში, რა დროსაც გული გაუჩერდა. თუ თქვენს შვილს ხშირად უვითარდება ზედა სასუნთქი გზების ინფექციები, გირჩევთ, მაქსიმალურად დეტალურად მიაწოდოთ ექიმებს ინფორმაცია ვიდემან-შტაინერის სინდრომის შესახებ, მათ შორის ჰიპოტონიის (კუნტების დაქვეითებული ტონუსი) შესახებ, რაც გავლენას ახდენს ბავშვის უნარზე, დაახველოს და ამოიღოს ნახველი, განსაკუთრებით ახალშობილობის პერიოდში.

არასოდეს შეგეშინდეთ მოითხოვოთ ან დაჟინებით მოითხოვოთ მეორე მოსაზრებაც — ყველაზე ცუდი, რაც შეიძლება მოხდეს, არის ის, რომ ექიმის ეგო დაზიანდეს.“

თვალეზი

ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ბავშვებსა და მოზრდილებს შესაძლოა ჰქონდეთ განსხვავებული თვალისმიერი გამოვლინებები; მათგან ყველაზე გავრცელებულია სიელმე (სტრაბიზმი). ზოგიერთ მათგანს აღენიშნება ქუთუთოს დაშვება (ფტოზი), ხოლო სხვებს – ახლომხედველობა ან შორსმხედველობა.



ყელი, ყური და ცხვირი

ძილის ობსტრუქციული აპნოე, როდესაც სუნთქვა ძილის დროს დროებით ჩერდება, ყელ-ყურ-ცხვირის ყველაზე გავრცელებული პათოლოგიაა ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე პირებში. ზოგიერთ ბავშვს ესაჭიროება ნუმისებრი ჯირკვლებისა და/ან ადენოიდების მოცილება.

კბილები

ბევრ ბავშვს აღენიშნება კბილების ნაადრევი ამოჭრა ან სარძევე კბილების ნაადრევი მოცვლა.

Unique ცალკე გზამკვლევებს აქვეყნებს თემებზე: ბავშვის კბილების მოვლა და კბილებთან დაკავშირებული გავრცელებული პრობლემები.

გული

ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ახალშობილთა დაახლოებით ორი-მესამედი იბადება ჯანმრთელი გულით, ხოლო დაახლოებით ერთ-მესამედს აქვს თანდაყოლილი გულის მანკი. ზოგიერთი ანომალია მხოლოდ დაკვირვებას საჭიროებს და მკურნალობას არა, მაშინ როდესაც სხვა შემთხვევაში შესაძლოა ოპერაცია გახდეს საჭირო. ყველაზე გავრცელებული გულის მანკებია ღია არტერიული სადინარი და პარკუჭთაშუა ძგიდის დეფექტი. ასევე აღწერილია გულის რითმის დარღვევებიც (Sheppard 2022).

თირკმლები, გენიტალიები და საშარდე სისტემა

ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ბავშვებს, როგორც წესი, თირკმლის ნორმალური ფუნქცია აქვთ, თუმცა ხანდახან აღენიშნებათ თირკმლების შეგუბება (ჰიდრონეფროზი) და სტრუქტურული ანომალიები. ასევე აღწერილია საშვილოსნოს ანომალიები ქალებში.

სახის თავისებურებანი და სხეულის თმის საფარი

მიუხედავად იმისა, რომ ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე ბავშვები და მოზრდილები ჰგვანან თავიანთ ოჯახის წევრებს, მათ ასევე აქვთ სახის უჩვეულო ნაკვთები, რომლებიც WSS-ის მქონე სხვა პირებშიც გვხვდება.

გარდა ამისა, WSS-ის მქონე პირებს ხშირად აქვთ სხეულზე თმის ჭარბი ზრდა (ჰიპერტრიქოზი) ოჯახის სხვა წევრებთან შედარებით.

ენდოკრინული/ჰორმონული დარღვევები

ტანდაბლობა, რომელიც ნორმის ქვედა ზღვარზე ან მის ქვემოთაა, გავრცელებული მახასიათებელია WSS-ის მქონე პირებში. ზოგიერთი ბავშვის შემთხვევაში აღინიშნება ზრდის ჰორმონის დეფიციტი და საჭირო ხდება ზრდის ჰორმონით მკურნალობა.



იშვიათ შემთხვევებში, ტვინის ერთ-ერთი ჰორმონგამომყოფი ჯირკვალი (ჰიპოფიზი) შეიძლება იყოს დაზიანებული, რის გამოც საჭიროა ჰორმონების დონის მუდმივი მონიტორინგი და, საჭიროების შემთხვევაში, ჰორმონების ჩანაცვლებითი თერაპია.

ზოგიერთ ბავშვს, რომელსაც WSS აქვს, შეიძლება აღენიშნებოდეს სქესობრივი მომწიფების ნაადრევი ნიშნები, როგორცაა ბოქვენისა და ილიის მიდამოში თმისაგან ადრეული განვითარება (გოგონებში ციკლის ნაადრევი დაწყება).

WSS-ის მქონე ქალებში აღწერილია პოლიციტური საკვერცხეების სინდრომი (PCOS) – მდგომარეობა, როდესაც საკვერცხეებზე ვითარდება მრავლობითი ცისტები.

Unique სქესობრივი მომწიფების შესახებ ცალკე გზამკვლევს აქვეყნებს.

ვიდემან-შტაინერის სინდრომს (WSS) და კიბოს გაზრდილ რისკს შორის ცნობილი კავშირი არ არსებობს

ზოგჯერ ოჯახები შფოთავენ, როდესაც ინტერნეტში ეძებენ ინფორმაციას *KMT2A* გენზე და აფიქრდებიან, შესაძლოა თუ არა, რომ WSS დაკავშირებული იყოს სიმსივნის განვითარების მომატებულ რისკთან. ამჟამინდელი ინფორმაციის მიხედვით (2024 წლის მონაცემებით), *KMT2A* გენში ცვლილებით გამოწვეული WSS-ის მქონე პირებში სიმსივნის განვითარების მნიშვნელოვნად მომატებული რისკი ცნობილი არ არის. 104 პაციენტისგან შემდგარ ჯგუფში, სადაც ყველაზე ხანდაზმული პირი იყო 40 წლის, არცერთს არ განუვითარდა სიმსივნე (Sheppard 2022). თუმცა, ამ კავშირის უკეთ შესასწავლად მომავალში დამატებითი კვლევების ჩატარებაა საჭირო.

არსებობს თუ არა ვიდემან-შტაინერის სინდრომის (WSS) მკურნალობა?

ამ ეტაპზე WSS-ის განკურნება არ არსებობს, რადგან გენეტიკური ცვლილებები გავლენას ახდენს ნაყოფის ჩამოყალიბებისა და განვითარების პროცესში. თუმცა, დიაგნოზის ცოდნა საშუალებას იძლევა დაიგეგმოს შესაბამისი მონიტორინგი და მკურნალობა, აგრეთვე საგანმანათლებლო მხარდაჭერა, რაც დაეხმარება თითოეულ ბავშვს სრულად გამოავლინოს საკუთარი პოტენციალი. მიმდინარეობს კვლევები, და მომავალში შესაძლოა განვითარდეს სპეციფიური გენეტიკური თერაპიები WSS-ის ზოგიერთი გამოვლინებისთვის.



„ჩვენი ქალიშვილი ყველაზე ბედნიერი ადამიანია, ვისაც ვიცნობ, ის სიხარულს პოულობს ყველაზე პატარა დეტალებშიც. მისთვის საყვარელი აქტივობა არის შხაპის მიღება და ლიფტით მგზავრობა. ვფიქრობ, ჩვენ ყველას ბევრი რამის სწავლა შეგვიძლია მისგან! ის ყველას უღიმის და ყველა უყვარს მთელი გულით. ცხოვრება რთულია, მისი ვიზიტები ექიმთან ხშირად საკმაოდ დიდი გამოწვევაა მისთვის, მაგრამ ჩვენ მას არავისში და არაფერში გავცვლიდით. მისი არსებობა თითოეული ჩვენგანის დღეს ანათებს და მან ჩვენი ცხოვრება უსაზღვროდ გააუმჯობესა. მისი საჭიროებების დასაცავად ბრძოლა ყველაზე რთული რამ იყო, რაც კი ოდესმე გამიკეთებია, და ამ პროცესში მუდამ ვსწავლობ, მაგრამ ეს გამოცდილება ბევრად უფრო ძლიერ და თავდაჯერებულ ადამიანად მაქცევს. დაიმახსოვრეთ, პროფესიონალებთან საუბრისას, თქვენ ხართ თქვენი შვილის ექსპერტი (და, შესაძლოა, მისი მდგომარეობისაც, რადგან ექიმთა უმეტესობას არც კი სმენია ამ სინდრომის შესახებ!). იყავით თავდაჯერებული და მომთხოვნი და განაგრძეთ ბრძოლა იმისთვის, რაც თქვენს შვილს სჭირდება.“

მართვის რეკომენდაციები

ვიდემან-შტაინერის სინდრომის (WSS) კლინიკური მართვის რეკომენდებული სახელმძღვანელო პრინციპები უკვე გამოქვეყნებულია (Baer და Sheppard, 2021; Sheppard, 2022).

ზრუნვის კოორდინაცია

ბავშვები, რომელთაც აქვთ ვიდემან-შტაინერის სინდრომი, უნდა იმყოფებოდნენ ზოგადი (საავადმყოფოს) ან ინდივიდუალური პედიატრის მუდმივი მეთვალყურეობის ქვეშ, რათა მოხდეს მათი ჯანმრთელობის, ზრდის, განვითარების და ქცევის შეფასება და მონიტორინგი. დამატებით, შესაძლოა საჭირო გახდეს სხვადასხვა დარგის სპეციალისტების ჩართვაც.



ვიდეო-შტაინერის სინდრომის მქონე მოზრდილებმა უნდა გაიარონ ყოველწლიური შემოწმება ოჯახის ექიმთან და შესაძლოა იმყოფებოდნენ სხვა სპეციალისტების მეთვალყურეობის ქვეშაც, მაგალითად, მოზრდილთა სწავლის უნარის დარღვევების გუნდთან.

„ჩემი ყველაზე დიდი რჩევა WSS-ის მქონე ბავშვების მშობლებისთვის არის ის რომ, როცა დიაგნოზი დადასტურდება, ეცადეთ, ყოველთვის ერთი და იმავე საავადმყოფოში მიიყვანოთ ბავშვი, რამდენადაც ეს შესაძლებელია და განსაკუთრებით მნიშვნელოვანია, რომ ეს საავადმყოფო იყოს დიდი, ძლიერი პედიატრიული გუნდით და მრავალრიცხოვანი სპეციალისტებით. ვიცი, ეს შეიძლება რთული იყოს, და საკუთარი გამოცდილებითაც შემიძლია ვთქვა, რომ დიდ საავადმყოფოებში ხანგრძლივი ვიზიტები ნამდვილად არ არის სასიამოვნო, მაგრამ დროთა განმავლობაში შეიძლება აღმოჩნდეს, რომ თქვენს შვილს აქვს ჯანმრთელობასთან დაკავშირებული მრავალი გართულება, რომელთა შესახებაც თავიდან წარმოდგენაც არ გქონდათ. WSS იმდენად უცნობია, რომ ხშირად ექიმების ინფორმირება თავად მოგიწევთ და ხშირად დამაბულ სიტუაციებშიც. უზარმაზარი დახმარებაა, თუ ყოველთვის ხელთ გაქვთ ბავშვის წარსული სამედიცინო მონაცემები. იდეალურ შემთხვევაში, გვეყოლებოდა პედიატრები, რომლებიც შეძლებდნენ ყველა საჭირო სპეციალისტთან კოორდინაციას, მაგრამ რეალობაში ეს ადამიანი ხართ თქვენ. ამიტომ, თქვენი შვილის სამედიცინო მონაცემების მაქსიმალურად ცენტრალიზებულად შენახვა ძალიან გამოსადეგია.“



კვება და საჭმლის მომწელებელი სისტემა

წონის მატების მონიტორინგი ახალშობილებში მნიშვნელოვანი საკითხია. საჭიროა კვების შეფასება და, საჭიროების შემთხვევაში, დამატებითი მხარდაჭერის შეთავაზება. ზოგიერთ პაციენტს შესაძლოა დასჭირდეს სპეციალური კვების გუნდის მეთვალყურეობა. აუცილებელია ყაზობის (შეკრულობის) სკრინინგი და შეფასება, რათა დროულად მოხდეს მართვა და საჭირო ჩარევა.

ზრდა

ბავშვობის პერიოდში უნდა ხდებოდეს ზრდისა და ზრდის ტემპის (სიმაღლის მატება დროში) მუდმივი მონიტორინგი. თუ პაციენტის ზრდა შეფერხდება, ან საწყის ეტაპზე ჩატარებული ზრდის ჰორმონის ტესტის შედეგები არ იქნება ნორმალური, აუცილებელია ენდოკრინოლოგთან გადამისამართება, რათა შეფასდეს საჭიროება ზრდის ჰორმონის დინამიკური სტიმულაციის ტესტის ჩატარებაზე — ზრდის ჰორმონის დეფიციტის გამოვლენის მიზნით.

გული

ყველა პირს უნდა ჩაუტარდეს გულის სკანირება (ექოკარდიოგრამა), რათა შეფასდეს სტრუქტურული დარღვევები, და ელექტროკარდიოგრამა (ეკგ), რათა გამოირიცხოს გულის რითმის დარღვევა.

თირკმელები

ყველა ინდივიდს უნდა ჩაუტარდეს მუცლის ღრუს ექოსკოპია (მუცლის ულტრაბგერითი გამოკვლევა) თირკმელებისა და შარდის ბუშტის სტრუქტურული ცვლილებების შესამოწმებლად. საჭიროების შემთხვევაში და შესაბამის დროს, მაგალითად, პუბერტატის შემდეგ, შეიძლება განვიხილოთ მცირე მენჯის გარეგანი ულტრაბგერითი გამოკვლევა საშვილოსნოს ანომალიების დასადგენად.

გავის ჩაღრმავება

გავის (საკრალური) ჩაღრმავება არის პატარა ჩაღრმავება წელის ქვედა ნაწილში, დუნდულოების ნაკვეთთან ახლოს. მათი უმეტესობა არ საჭიროებს რაიმე ჩარევას, მაგრამ უნდა მოხდეს მათი აღმოჩენა და ექიმის მიერ გამოკვლევა. ზოგიერთ შემთხვევაში შეიძლება საჭირო გახდეს გამოკვლევა ჩაღრმავების უფრო დეტალურად დასათვალიერებლად (მაგ., ულტრაბგერითი გამოკვლევით).

ყელ-ყურ-ცხვირი და ძილის აპნოე

აუცილებელია ინფორმაციის შეგროვება ძილის დარღვევებისა და ძილის აპნოეს ნიშნების შესახებ. თუ არსებობს შესაბამისი ეჭვი, რეკომენდებულია ძილის კვლევის ჩატარება და გადამისამართება ოტორინოლარინგოლოგთან. პაციენტები უნდა იქნენ შეფასებული სტომატოლოგის მიერ, რათა მოხდეს ნაადრევი სარძევე კბილების (პირველადი დენტაცია) დაკარგვისა და მუდმივი კბილების (მეორეული დენტაცია) ადრეული ამოჭრის, ასევე სხვა დენტალური ანომალიების გამოვლენა.



იმუნოლოგია

დიაგნოზის დასმისას ყველა ინდივიდს უნდა ჩაუტარდეს იმუნოლოგიური შეფასება. ეს უნდა მოიცავდეს მათი იმუნური სისტემის შეფასებას, ასევე ვაქცინაციაზე ორგანიზმის რეაქციას. (ეს შეიძლება მოიცავდეს ანტისხეულების, ვაქცინის ტიტრებისა და ლიმფოციტების პროფილის გაზომვას). ინდივიდები უნდა იმყოფებოდნენ ხშირი ინფექციების ნიშნებზე მონიტორინგის ქვეშ.

ენდოკრინოლოგია

შესაძლოა საჭირო გახდეს ენდოკრინოლოგიური შეფასება, მაგალითად, ტანდაბლობისა და ზრდის ჰორმონის დეფიციტის დროს.

ნევროლოგია

თუ არსებობს ეჭვი გულყრებზე, რეკომენდებულია ნევროლოგთან გადამისამართება და ელექტროენცეფალოგრაფიის (EEG) და მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფიის (MRI) ჩატარების საჭიროების განხილვა.

ტვინის მრტ სკანირება ასევე შეიძლება ჩაითვალოს მიზანშეწონილად, თუ ექიმები შესაბამის გადაწყვეტილებას მიიღებენ პაციენტის სამედიცინო ისტორიის საფუძველზე.

WSS-ის მქონე ზოგიერთი (მაგრამ არა ყველა) პაციენტის შემთხვევაში აღწერილია კიარის I ტიპის მალფორმაცია. თუ გამოხატულია სიმპტომები, რომლებიც შეიძლება მიუთითებდეს კიარის I ტიპის მალფორმაციის გამო თავის ტვინში მომატებულ წნევაზე (რაც იშვიათია), მიზანშეწონილია ტვინისა და ზურგის ტვინის მრტ სკანირება.

საყრდენ-მამოძრავებელი სისტემა

პაციენტებისთვის შესაძლოა სასარგებლო იყოს ფიზიოთერაპია მოტორული უნარების გასაუმჯობესებლად და/ან ოკუპაციური თერაპია წვრილი მოტორული უნარების განვითარების მიზნით.

აუცილებელია ჩატარდეს მენჯის დისპლაზიის შეფასება. ყველა ბავშვი WSS-ით არ იბადება მენჯის თანდაყოლილი დისლოკაციით (თემოს ძვლის დისლოკაციით) თუმცა ეს გამოსარიცხია. მნიშვნელოვანია აღინიშნოს, რომ მენჯის პრობლემები ზოგჯერ გამოვლინდება მოგვიანებით — ბავშვობის გვიან ეტაპზე ან ადრეულ მოზარდობაში. საჭიროა დაისვას კითხვები თემოს ტკივილის შესახებ და შეფასდეს სიარულის მანერა.

ასევე საჭიროა შეფასდეს კისრის ძალების შერწყმის შესაძლო გართულებები. ეს მდგომარეობა იშვიათად იწვევს პრობლემებს, თუმცა თუ შეინიშნება ნერვზე ზეწოლის ნიშნები (მაგალითად: ქავილის შეგრძნება ან მგრძობილობის დაკარგვა ხელებსა და ფეხებში, სისუსტე ან კუნთების ატროფია / განლევა, რეკომენდებულია ზურგის ტვინის გამომსახველობითი კვლევა (სკანირება).



მხედველობა და სმენა

ბავშვებს უნდა ჩატარდეთ ფორმალური გამოკვლევა ოფთალმოლოგის მიერ და სმენის ტესტი.

სკოლა და სწავლა

სკოლის დაწყებამდე უნდა ჩატარდეს სპეციალური საგანმანათლებლო საჭიროებების შეფასება, რათა დაიგეგმოს დამატებითი დახმარების აუცილებლობა. WSS-ის მქონე ბავშვებს განსაკუთრებით სჭირდებათ დახმარება მათემატიკაში.

ქცევა და ფსიქიატრია

აუცილებელია WSS-ის მქონე პირების სკრინინგი ქცევის პრობლემებზე, მათ შორის ძილის დარღვევებზე, შფოთვაზე, ყურადღების დეფიციტისა და ჰიპერაქტიულობის სინდრომსა და აუტიზმზე. მშობლებმა და მომვლელებმა ასევე შეიძლება ისარგებლონ ფსიქოლოგის მხარდაჭერით, რათა ადაპტირდნენ WSS-ის დიაგნოზთან და გაუმკლავდნენ რთულ ქცევას ან შეინარჩუნონ საკუთარი ფსიქიკური ჯანმრთელობა, როდესაც ქცევა გამოწვევაა მათთვის.

WSS-ის მქონე მოზრდილებისთვის შეიძლება განვიხილოთ ფსიქიატრთან გადამისამართებაც.



მენსტრუალური დარღვევები

WSS-ით დაავადებულ ქალებს, რომელთაც აქვთ შემდეგი სიმპტომები, კონსულტაცია უნდა გაიარონ მათი ოჯახის ექიმთან, რათა შეფასდეს, არის თუ არა პოლიკისტოზური საკვერცხეების სინდრომი: არარეგულარული მენსტრუაციული ციკლი ან მენსტრუაციის არ ქონა, დაორსულების სირთულეები, ჭარბი თმა, მაგალითად, სახეზე, მკერდზე ან დუნდულოებზე პუბერტატული პერიოდის შემდეგ, თმის გათხელება თავზე და აკნე.

დერმატოლოგია

ჭარბთმიანობა (ჰიპერტრიქოზი) WSS-ის მქონე პირთა უმრაველობისთვის პრობლემას არ წარმოადგენს. ზოგიერთი მათგანი კი არჩევს ზედმეტი თმის მოცილებას ტრადიციული მეთოდების გამოყენებით.

გენეტიკური კონსულტაცია

გენეტიკური კონსულტაცია უნდა შევთავაზოთ WSS-ის მქონე ყველა პირს და მათ ოჯახის წევრებს, რათა განიხილონ ვიდემან-შტაინერის სინდრომი, მისი დამემკვიდრება და ორსულობის დაგეგმვა.

წყაროები

ამ ბროშურის ინფორმაციის წყაროა გამოქვეყნებული სამედიცინო ლიტერატურა და Unique-ის წევრები. 2024 წელს Unique-ს ჰყავდა ვიდემან-შტაინერის სინდრომის მქონე 37 წევრი.

ოჯახები ამბობენ...

„WSS-ით ბავშვის ყოლა ზოგჯერ ძალიან რთულია, თუმცა ამავდროულად დიდი სიხარული და კმაყოფილებაც მოაქვს. ჩემი ბიჭი ხშირად საოცრად თბილი და სავსეა სიყვარულით, უამრავი ჩახუტებით, მხიარულებით და ზოგჯერ განსაკუთრებული გონებამახვილობით გვაოცებს. ამ ყველაფრის ცუდი მხარე არის ქცევითი სირთულეები, რომლებიც თითქმის ყოველ საღამოს იჩენს თავს, ასევე — ჯანმრთელობის პრობლემები და ხშირი ვიზიტები საავადმყოფოში. ყველაზე დიდი გამოწვევა საჭირო დროს სათანადო დახმარებისა და მხარდაჭერის მიღებაა, რადგან WSS-ის შესახებ ინფორმირებული ადამიანი ძალიან ცოტაა, რის გამოც ხშირად თავად გვიწევს

სამედიცინო პერსონალის, განათლების სფეროს წარმომადგენლებისა და ადგილობრივი ხელისუფლების ინფორმირება და ცნობიერების ამაღლება. როგორც ოჯახი, უამრავ სხვადასხვა ემოციას განვიცდით, თუმცა ყოველთვის ვახერხებთ ყველაფრის გადალახვას და ახალი ბარიერების დასაძლევად მზადებას.“

„თუ ოდესმე შეგპარვია ეჭვი საკუთარ შესაძლებლობებში, როგორც მშობელს, ამას აღარ იგრძნობ მას შემდეგ, რაც WSS-ის მქონე შვილს გაზრდი. ჩემმა შვილმა უდიდესი საჩუქარი გამიკეთა — სრული თავდაჯერებულობა იმაში, რომ ნამდვილად კარგი მშობელი ვარ, და შენც ასეთი იქნები. WSS-ით ბავშვის გაჩენა უდიდესი შოკია და საგრძნობ ზეწოლას ახდენს როგორც მშობლებსა და პარტნიორებზე, ასევე და-ძმებსა და სხვა მზრუნველ პირებზე. მართალია, ზოგადი სირთულეების წინასწარ ცოდნა სასარგებლოა, მაგრამ გირჩევ, ყველაფერს ეტაპობრივად მიუდგე; შეიძლება სცადო რაც შეიძლება მეტი დაგეგმო, თუმცა დროთა განმავლობაში ეს დამლელი ხდება, ხოლო როცა შენი შვილი გაიზრდება, მისი საჭიროებები და ძლიერი მხარეები თანდათან შეიცვლება და განვითარდება. შეეცადე საუკეთესოდ გაუმკლავდე ამჟამინდელ გამოწვევებს და ყოველთვის გახსოვდეს — მარტო არ ხარ.“



წყაროები:

Sheppard SE, Quintero-Rivera F. Wiedemann-Steiner Syndrome. 2022 May 26. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.

Sheppard SE, Campbell IM, Harr MH, et al. Expanding the genotypic and phenotypic spectrum in a diverse cohort of 104 individuals with Wiedemann-Steiner syndrome. *Am J Med Genet A*. 2021;185(6):1649-1665. doi:10.1002/ajmg.a.62124.

Jones WD, Dafou D, McEntagart M, et al. De novo mutations in MLL cause Wiedemann-Steiner syndrome. *Am J Hum Genet*. 2012;91: 358-364.

Baer S, Afenjar A, Smol T, Piton A, Gérard B, Alembik Y, et al. Wiedemann-Steiner syndrome as a major cause of syndromic intellectual disability: a study of 33 French cases. *Clin Genet*. 2018;94(1):141–52.

Li N, Wang Y, Yang Y, Wang P, Huang H, Xiong S, Sun L, Cheng M, Song C, Cheng X, Ding Y, Chang G, Chen Y, Xu Y, Yu T, Yao RE, Shen Y, Wang X, Wang J. Description of the molecular and phenotypic spectrum of Wiedemann-Steiner syndrome in Chinese patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Oct 11;13(1):178.

Stellacci E, Onesimo R, Bruselles A, Pizzi S, Battaglia D, Leoni C, Zampino G, Tartaglia M. Congenital immunodeficiency in an individual with Wiedemann-Steiner syndrome due to a novel missense mutation in KMT2A. *Am J Med Genet A*. 2016 Sep;170(9):2389-93. doi: 10.1002/ajmg.a.37681. Epub 2016 Jun 20. PMID: 27320412.

Bogaert, D.J., Dullaers, M., Kuehn, H. et al. Early-onset primary antibody deficiency resembling common variable immunodeficiency challenges the diagnosis of Wiedemann-Steiner and Roifman syndromes. *Sci Rep* 7, 3702 (2017). <https://doi.org/10.1038/s41598-017-02434-4>

Stoyle G, Banka S, Langley C, Jones EA, Banerjee I. Growth hormone deficiency as a cause for short stature in Wiedemann-Steiner Syndrome. *Endocrinol Diabetes Metab Case Rep*. 2018 Aug 23;2018:18-0085. doi: 10.1530/EDM-18-0085. PMID: 30159147; PMCID: PMC6109209.

Yuill, N., Marshall, J, Viner, H. and Camilla Elphick. Wiedemann-Steiner Syndrome: An initial investigation of behaviour and family life. Unpublished data.

Katada, S., Sassone-Corsi, P. The histone methyltransferase MLL1 permits the oscillation of circadian gene expression. *Nat Struct Mol Biol* 17, 1414–1421 (2010). <https://doi.org/10.1038/nsmb.1961>

საინფორმაციო მხარდაჭერა



Understanding Chromosome & Gene Disorders

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



შეუერთდით Unique- 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 დაგვეხმაროთ!

National Wiedermann-Steiner syndrome (UK)

Website: <https://nwsswarriors.org.uk/>

Facebook: <https://www.facebook.com/NWSSWarriors>

WSS Foundation (US)

Website: www.wssfoundation.org

Facebook: <https://www.facebook.com/wssfoundation>

Instagram: <https://www.instagram.com/wssfoundation/>

Twitter: <https://x.com/wssfoundation>

WSS Facebook-ის ჯგუფი:

მშობლების მხარდასაჭერი ჯგუფი: <https://www.facebook.com/groups/667174239987278>

ვიდეო-შტაინერის სინდრომი: ინფორმაცია ოჯახებისთვის, მეგობრებისთვის, პროფესიონალებსთვის
<https://www.facebook.com/groups/339084866256825>

ბილის რჩევები:

<https://www.cerebra.org.uk/help-and-information/sleep-service/>

<https://thesleepcharity.org.uk/>

www.contact.org.uk

Uniqus-ს მოხსენიებული აქვს გარე წყაროები და ვებ გვერდები, რათა დაეხმაროს ოჯახებს მოიძიონ ინფორმაცია და მხარდაჭერა. აღნიშნული არ ნიშნავს, რომ ჩვენ ვეთანხმებით ან გაგვაჩნია რაიმე ვალდებულება აღნიშნული ინფორმაციის მიმართ.

აღნიშნული გზამკვლევი არ ანაცვლებს პირად სამედიცინო რჩევას. ოჯახებმა უნდა გააირონ კონსულტაცია კვალიფიციურ კლინიკისთან გენეტიკური დიაგნოზის, მართვის და ჯანმრთელობის ასპექტებთან დაკავშირებით. ინფორმაცია გენეტიკური ცვლილებების შესახებ მალაინ სწრაფად განვითარებადი დარგია. მიუხედავად იმისა, რომ აღნიშნულ გზამკვლევაში მოწოდებული ინფორმაცია მაქსიმალურად კორექტულია გამოქვეყნების დროს, ზოგიერთი რამ შეიძლება შეიცვალოს მოგვიანებით. Uniqus მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს. აღნიშნული გზამკვლევი

დაიწერა დოქტორ ვენდი დ. ჯონსის მიერ, კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი, გრეთ ორმონდ სთრით ჰოსპიტალი, გაერთიანებული სამეფო, და დოქტორ აზიზა მუმბა, კლინიკური გენეტიკის კონსულტანტი, ქინგ ფაჰად მედიკალ სითი, საუდის არაბეთი. ხოლო მისი მომზადება მოხდა Uniqus-ის მიერ. 2024 Version 1 (AP)

ქართული თარგმანი განხორციელებულია Uniqus მოხალისეობრივი პროექტის ფარგლებში თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის ბაზაზე. მთარგმნელობითი ჯგუფი: პროფ. თინათინ ტყემალაძე, ასოც. პროფ. ქეთევან კანკავა, ბაჩანა აფციაური, ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, მეგი ლარცულიანი, ემერიტ. პროფ. ელენე აბზიანიძე.

საავტორო უფლებები © Uniqus 2024

იშვიათი ქრომოსომული დარღვევების მხარდაჭერა ჯგუფი
რეგისტრირებულია ინგლისსა და უელსში

საქველმოქმედო ნომერი 1110661
კომპანიის ნომერი 5460413