



Understanding Chromosome & Gene Disorders

ვოლფ-ჰირშჰორნის სინდრომი



რა არის ვოლფ-ჰირშპორნის სინდრომი?

ვოლფ-ჰირშპორნის სინდრომი (WHS) არის იშვიათი გენეტიკური მდგომარეობა, რომელიც ვითარდება მე-4 ქრომოსომის მცირე ნაწილის დაკარგვის რის. იგი დაახლოებით 50000-დან 1 შემთხვევაში ვლინდება. გოგონებში 2-ჯერ უფრო ხშირია, ვიდრე ბიჭებში. სავარაუდოა, რომ ამ სინდრომის მქონე ზოგიერთი ინდივიდისთვის დიაგნოზი არ დაუსვამთ, შესაბამისად, მოსალოდნელია, რომ სტატისტიკური მაჩვენებელი უფრო მაღალი იყოს (Battaglia GeneReviews® 2002/2015).

რა არის გენები და ქრომოსომები?

ჩვენი სხეული შედგება ტრილონობით უჯრედისაგან. ამ უჯრედების უმრავლესობას გააჩნია დაახლოებით 20000 სხვადასხვა გენი, რომელთაც აქვთ ე.წ. ინსტრუქციები. ისინი კარნახობენ ჩვენს ორგანიზმს, თუ როგორ განვითარდეს, გაიზარდოს და იმოქმედოს. გენები შედგება კომპლექსური ქიმიური ნივთიერებისგან - დნმ-სგან, რომელიც მოთავსებულია ქრომოსომებში. ქრომოსომები (და შესაბამისად, გენებიც) გვხვდება წყვილებად, თითო ქრომოსომა გადმოგვცემს თითო მშობლისგან.



1-22 ქრომოსომული წყვილი X და Y (მამრობითი) მე-4 ქრომოსომული წყვილი შემოხაზულია წითლად

ნორმალური უჯრედი შედგება 46 ქრომოსომისგან. მათგან ორი არის წყვილი სასქესო ქრომოსომა: ორი X ქრომოსომა გოგონებში და ერთი X და ერთი Y ქრომოსომა ბიჭებში. დანარჩენი 44 ქრომოსომა დაჯგუფებულია 22 წყვილად და დანომრილია 1-დან 22-მდე, ზომის მიხედვით. ვოლფ-ჰირშპორნის სინდრომის მქონე პირებში, მე-4 ქრომოსომის მოკლე (p) მხრის (petit, „პატარა“ ფრანგულად) ნაწილი არის წაშლილი (განიცადა დელეცია). დელეცია შეიძლება სხვადასხვა ზომის იყოს, თუმცა მე-4 ქრომოსომის ნაწილის არქონა ნიშნავს, რომ რამდენიმე მნიშვნელოვანი გენის ნაკლებობაა, რასაც შეუძლია გავლენა იქონიოს ბავშვის განვითარებასა და ინტელექტუალურ უნარებზე. თუმცა, დაავადების მიმდინარეობის სიმძიმე შეიძლება იყოს ვარიანტული. ამის მიზეზები რთული ასახსნელია და ბოლომდე არ არის ცნობილი, თუმცა დამოკიდებულია: დელეციის ზომაზე, რაც გავლენას ახდენს ნაკლები გენების რაოდენობაზე; ადამიანის მთლიანი გენომის მასშტაბით დნმ-ის თანამიმდევრობის ცვლილებების საერთო ეფექტზე; გენეტიკურ ვარიანტებს შორის ურთიერთქმედების შედეგზე მთელ გენომში და გარემო ფაქტორების (როგორც შიდა, ისე გარე) გავლენაზე ადამიანის გენომზე (Firth 2018). მდგომარეობას, როდესაც სპეციფიური თავისებურებები ვითარდება მულტივად და ერთდროულად, ერთი საერთო მიზეზის გამო, ეწოდება სინდრომი, ამ შემთხვევაში WHS.

WHS-ის ყველაზე ხშირი ნიშნები:

ყველაზე ხშირი ნიშნები, რომლებიც დაკავშირებულია WHS-თან, არის:

- დამახასიათებელი სახის ნაკვთები
- დასწავლის სირთულეები
- გულყრები
- ზრდის შეფერხება
- განვითარების შეფერხება

სხვა ნიშნები:

WHS-ის მქონე ზოგიერთ ადამიანს აღენიშნება:

- ხერხემლის გამრუდება / ჩონჩხის სისტემის ანომალიები
- გაპობილი ტუჩი ან სასა
- კბილების პრობლემები
- გულის პრობლემები
- თავის ტვინის ანომალიები
- თვალის პრობლემები, მათ შორის სიეღმე
- ძილის დარღვევები
- სმენის პრობლემები
- სასუნთქი სისტემისა და ყურის ხშირი ინფექციები
- საშარდე გზების ანომალიები
- კანის ცვლილებები
- სასქესო ორგანოების უმნიშვნელო ანომალიები ბიჭებში

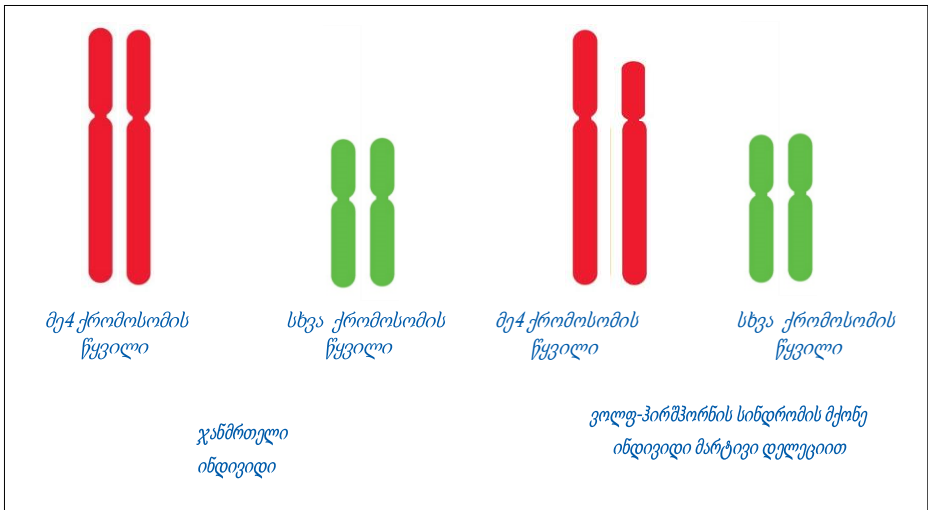
(Battaglia; Unique)

როგორ მოხდა ეს?

ქრომოსომული დარღვევები შეიძლება განვითარდეს ერთ-ერთი მშობლის ქრომოსომებში მომხდარი რეარანჟირებების შედეგად, რომლებიც შემდეგ ბავშვს გადაეცემა, ან ყოველგვარი მიზეზის გარეშე (*დე ნოვო*), შესაბამისად ოჯახში ბავშვი პირველი იქნება ამ დაავადებით.

WHS-ის მქონე პირების დაახლოებით 55%-ს აქვთ *დე ნოვო* დელეცია, რომელიც წარმოიშევა მაშინ, როდესაც კვერცხუჯრედის ან სპერმატოზოიდის ჩამოყალიბებისას, მე-4 ქრომოსომის ნაწილი იშლება. ამგვარ მოვლენას 'მარტივი დელეცია' ეწოდება, რადგან სხვა ქრომოსომები არ განიცდიან არანაირ ცვლილებას. ამ

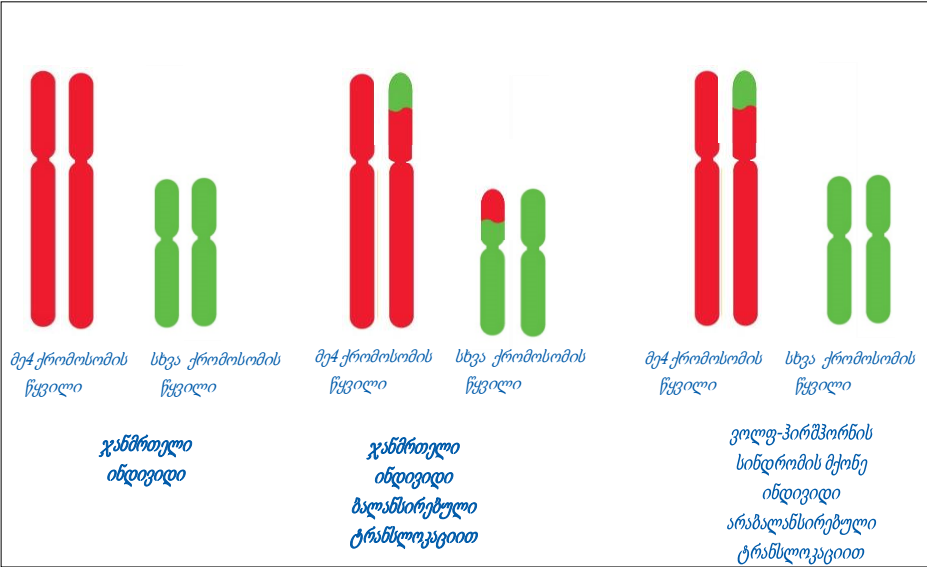
ბავშვების მშობლებს არ გააჩნიათ აღნიშნული დელეცია, ამიტომ იგივეს განმეორების რისკი შემდგომ შვილებზე ძალიან დაბალია.



ზოგჯერ ქრომოსომები წყდება და ორ ქრომოსომას შორის ხდება დნმ-ის უზნების გაცვლა. ეს ნიშნავს, რომ მე-4 ქრომოსომის ერთი ნაწილი შესაძლოა სხვა ქრომოსომაზე გადავიდეს. ამგვარ მოვლენას 'ტრანსლოკაცია' ეწოდება. ასეთი პიროვნება სავარაუდოდ ჯანმრთელი იქნება; მასთან წარმოდგენილია ყველა გენი და შეუძლია ყველა საჭირო ცილის სინთეზი. ერთადერთი განსხვავება არის ის, რომ გენების გარკვეული ჯგუფი, რომელიც მე-4 ქრომოსომაზე იყო, ახლა სხვა ქრომოსომაზეა. ამგვარ მოვლენას 'ბალანსირებული ტრანსლოკაცია' ეწოდება (იხილეთ *Unique's* გზამკვლევი **ბალანსირებულ ტრანსლოკაციებზე**).

სპერმატოზოიდების ან კვერცხუჯრედების ჩამოყალიბებისას, მათში ჩვენი თითოეულ ქრომოსომათა წყვილიდან მხოლოდ ერთ ქრომოსომა ხვდება. ეს ნიშნავს, რომ ბალანსირებული ტრანსლოკაციის მქონე ინდივიდი, სავარაუდოდ, წარმოქმნის რამდენიმე სპერმატოზოიდს ან კვერცხუჯრედს, რომელიც შეიცავს დელეციის მქონე მე-4 ქრომოსომას, მაგრამ არა იმ მეორე ქრომოსომას, რომელიც მონაწილეობდა გაცვლაში და მიიღო წაშლილი ნაწილი. შედეგად, ბავშვს შესაძლოა გადაეცეს მე-4 ქრომოსომა, რომელსაც საკუთარი ნაწილი წაშლილი აქვს და სანაცვლოდ გააჩნია სხვა ქრომოსომის ზედმეტი ნაწილი (დუბლიკაცია). ამას ეწოდება 'არაბალანსირებული ტრანსლოკაცია'. თუ WHS-ის „კრიტიკული უბანი“ არის წაშლილი, ბავშვს განუვითარდება WHS (ასევე შესაძლოა, სხვა ნიშნებიც აღენიშნებოდეთ დამატებითი, დუბლიცირებული სეგმენტის ქონის გამო, რომელიც სხვა ქრომოსომისგან გადმოვიდა, ხშირად მე-8 ქრომოსომის მოკლე მხარისგან). WHS-ის პაციენტების დაახლოებით 45%-ს აქვს არაბალანსირებული ტრანსლოკაცია. ზოგიერთ შემთხვევაში, ბავშვს მემკვიდრეობით გადაეცემა არაბალანსირებული ტრანსლოკაცია, რადგან ერთ-ერთ მშობელს აქვს ბალანსირებული ტრანსლოკაცია. თუმცა, სხვა შემთხვევებში, ტრანსლოკაცია არის *დე ნოვო*: ის განვითარდა იმ შეცდომის გამო, რომელიც წარმოიშვა სპერმატოზოიდების ან კვერცხუჯრედის ჩამოყალიბებისას.

განურჩევლად მიზეზისა, მნიშვნელოვანია იმის გააზრება, რომ ეს არავის ბრალი არ ყოფილა; არცერთი მშობლის არცერთ ქმედებას არანაირი გავლენა არ ჰქონია დელეციის წარმოქმნაზე.



შეიძლება განმეორდეს?

ამ კითხვაზე პასუხის გასაცემად საჭიროა შევამოწმოთ მშობლების ქრომოსომები, რათა გამოვთვალოთ დაავადების მქონე შემდეგი ბავშვის ყოლის ალბათობა. WHS-ის მქონე ბავშვების მშობლებისთვის რეკომენდებულია გენეტიკური კონსულტაცია, რათა განვსაზღვროთ რისკები მათი სხვა შვილების ან მომავალი შვილებისთვის.

თუ პაციენტში ინახა *დე ნოვო* დელეცია ანუ ცვლილება არ მიუღია არცერთი მშობლისგან, შესაბამისად, WHS-ის მქონე კიდევ ერთი შვილის ყოლის ალბათობა არის ძალიან მცირე.

მე-4 ქრომოსომის მომცველი ბალანსირებული ტრანსლოკაციის მქონე მშობლებს WHS-ის მქონე კიდევ ერთი შვილის ყოლის უფრო მაღალი რისკი აქვთ. ნებისმიერმა მომდევნო შვილმა, შესაძლოა, მიიღოს არაბალანსირებული ტრანსლოკაცია. ასევე არის რისკი, რომ მშობელმა შვილს გადასცეს ბალანსირებული ტრანსლოკაცია. ასეთი ბავშვები ჯანმრთელები იქნებიან, მაგრამ ექნებათ რისკი, რომ მომავალში თავად ჰყავდეთ WHS-ის მქონე შვილი. ეს ნიშნავს, რომ WHS-ის მქონე პაციენტის და-ძმებს შესაძლოა ჰქონდეთ რისკი WHS-ის მქონე შვილის ყოლის, თუ ისინიც არიან ბალანსირებული ტრანსლოკაციის მატარებლები. WHS-ის მქონე პირების ნათესავებს შეიძლება შევთავაზოთ გენეტიკური ტესტირება იმის დასადგენად, აქვთ თუ არა ბალანსირებული ტრანსლოკაცია და შესაბამისად, აქვთ თუ არა ამ დაავადების მქონე შვილების ყოლის რისკი. ტესტირება მოიცავს სისხლის ნიმუშის აღებას.

ბალანსირებული ტრანსლოკაციის დადგენის შემთხვევაში, რომელიც მოიცავს მე-4 ქრომოსომას და შესაბამისად, WHS-ის მქონე შვილის ყოლის რისკს, შესაძლოა განიხილული იქნას პრენატალური ტესტირების ან პრეიმპლანტაციური გენეტიკური დიაგნოსტიკის (PGD) შესაძლებლობა. პრენატალური ტესტირებით შესაძლებელია ჩანასახის უჯრედების ნიმუშის შემოწმება, რათა განისაზღვროს, შეიცავს თუ არა არაბალანსირებულ ტრანსლოკაციას და აქვს თუ არა მას WHS-ის განვითარების რისკი. ხოლო PGD-ის დროს ტარდება *in vitro* განაყოფიერება; კვერცხუჯრედებს იღებენ დედისგან და ანაყოფიერებენ მამის სპერმატოზოიდებით ლაბორატორიაში. შემდეგ შესაძლებელია მიღებული ზიგოტების გენეტიკური ტესტირება და მხოლოდ ჯანმრთელი ზიგოტების იმპლანტაცია დედის საშვილოსნოში.

როგორ ხდება ვოლფ-ჰირშჰორნის სინდრომის დიაგნოსტიკა?

თუ ექიმს გაუჩნდა ეჭვი, რომ ადამიანს შეიძლება ჰქონდეს WHS, გენეტიკური ტესტირებით ხდება მე-4 ქრომოსომის დელეციის დადასტურება. გამოიყენება სამი ტიპის გენეტიკური ტესტირება: ციტოგენეტიკური ანალიზი, ფლუორესცენტული ინ სიტუ ჰიბრიდიზაცია (FISH), და მთლიანი გენომის ქრომოსომული მიკრომატრიცების ანალიზი (CMA ან arr). ანალიზის ჩასატარებლად იღებენ სისხლის ნიმუშს, რომლიდანაც შესაძლებელია გენეტიკური მასალის მიღება. ანალიზს შესაძლოა, რამდენიმე კვირა დასჭირდეს. Unique-ის ახალშობილების უმრავლესობას დიაგნოზი დაესვა დაბადებისას ან მომდევნო რამდენიმე თვეში (Unique).

ქრომოსომული ტესტის შედეგები

იმის მიხედვით, თუ რომელი ანალიზი ჩატარდა, WHS-ის მქონე პირს შესაძლოა ჰქონდეს ქვემოთ მოცემული მაგალითების მსგავსი კარიოტიპი:

46,XY,del(4)(p16.3)dn - ეს შედეგი აჩვენებს, რომ ინახა ქრომოსომების ჩვეული რაოდენობა (46). ასევე ვხედავთ, რომ ერთი **X** და ერთი **Y** ქრომოსომის არსებობის გამო ეს ადამიანი მამრობითი სქესისაა. **del(4)** ნიშნავს დელეციის არსებობას მე-4 ქრომოსომაზე. **(p16.3)** კი ამ ქრომოსომაზე წამოიღო უზანს აჩვენებს. დუბლიკაცია მოხდა **dn** ანუ დე ნოვო (როგორც ახალი მოვლენა); მშობლების ქრომოსომები შემოწმდა და არანაირ დუბლიკაციას ან რაიმე სხვა სახის ქრომოსომულ ცვლილებას არ ჰქონია ადგილი მე-4 ქრომოსომის მოკლე (p) მხარზე.

46,XX,der(4)t(4;8)(p15.3;p22)mat - ეს შედეგი აჩვენებს, რომ გვაქვს 46 ქრომოსომა და ეს ადამიანი არის მდედრობითი სქესის (**XX**). ერთ-ერთი მე-4 ქრომოსომა არის 'დერივატული' ქრომოსომა (**der(4)**). ეს ნიშნავს, რომ ადგილი აქვს სტრუქტურულ ცვლილებას, ამ შემთხვევაში მე-4 ქრომოსომის ნაწილი ნაკლებია და ჩანაცვლებულია მე-8 ქრომოსომის ნაწილით. ადგილი აქვს არაბალანსირებულ ტრანსლოკაციას (t) მე-4 და მე-8 ქრომოსომებს შორის (**(4;8)**). მე-8 ქრომოსომის მოკლე მხრის დამატებითი ნაწილი, p22-დან დისტალურად, (ე.ი. **8p22** უზნიდან მოკლე მხრის ბოლომდე) არის მიმაგრებული მე-4 ქრომოსომის მოკლე მხრის **p15.3** უზანზე (**(p15.3;p22)**). ყველა უზანი **4p15.3**-დან მე-4 ქრომოსომის მოკლე მხრის ბოლომდე არის დაკარგული. ეს ნიშნავს, რომ გოგონას აქვს მე-8 ქრომოსომის მოკლე მხრის ნაწილის დუბლიკაცია და მე-4 ქრომოსომის მოკლე მხრის ნაწილის დელეცია. ბავშვის ორგანიზმში აღმოჩენილი ტრანსლოკაცია გამოწვეულია დედის ორგანიზმში არსებული ბალანსირებული ტრანსლოკაციით (დედისეული).

arr 4p16.3(1665362_3135150)x1 ეს შედეგი ნიშნავს, რომ ჩატარდა მიკრომატრიცების ანალიზი (arr). ანალიზმა აჩვენა დნმ-ის ანომალია, რომელიც მოიცავს **4p16.3** უბანს. ანომალია ამოცნობილი იქნა ფუძეთა წყვილების ნომრების მიხედვით (მონაკვეთი, სადაც ქრომოსომული ცვლილება მოხდა). ამ მაგალითში დნმ-ის ანომალია მდებარეობს **1665362**-ე და **31351500**-ე ფუძეთა წყვილების შორის (ამ ორი რიცხვის გამოკლებით შეგვიძლია გამოვთვალოთ, რომ იგი მოიცავს **1469788** ფუძეთა წყვილს, ან **1.47მზ**-ს). ამ უბნის ერთი ასლი არის ნაკლები (**x1**; ჩვეულებრივად ორი ასლი უნდა გვქონდეს), შესაბამისად ეს არის დელეცია.

ორსულობა და მშობიარობა

WHS-ის მქონე ბავშვები სხვა ბავშვებთან შედარებით ნელა იზრდებიან. ეს იწყება ჯერ კიდევ მუცლადყოფნის პერიოდში. ულტრაბგერით კვლევაზე ბავშვი მოსალოდნელზე უფრო პატარაა. ექიმები ამას 'საშვილოსნოსშიდა ზრდის შეფერხებას' უწოდებენ (IUGR) (Battaglia).

დაბადებისას ბავშვები ხშირად მცირე წონის არიან (2.5კგ-ზე ნაკლები) და ზოგიერთი ბავშვის სიგრძეც ასევე პატარაა. Unique-ის ორი ახალშობილი საკეისრო კვეთით დაიბადა, მათ შორის ერთთან საკეისრო კვეთა ჩატარდა ორსულობის 32-კვირაზე, რადგან გამოვლენილი იყო საშვილოსნოსშირდა ზრდის შეფერხება (Unique).

საშუალო წონა (15 ბავშვი): 2.13კგ. შუალედი: 0.94-3.66კგ (Unique)

კვება

WHS-ის მქონე ბავშვებს ხშირად აქვთ კვების პრობლემები, წოვის ან ყლაპვის სირთულეები და საკვების გადაცდენა. აღნიშნულმა შეიძლება ზედა სასუნთქი გზების ინფექციები გამოიწვიოს. ბავშვებს აგრეთვე შესაძლოა აწუხებდეთ რეფლუქსი/ღებინება. კვების პრობლემები შეიძლება განპირობებული იყოს კუნთების დაბალი ტონუსით, ხოლო ზოგ შემთხვევაში კი ზედა ტუჩისა და/ან სასის არასწორი ჩამოყალიბებით, რაც იწვევს ტუჩის და/ან სასის თანდაყოლილი ნაპრალის არსებობას. ნაპრალის რეკონსტრუქცია შესაძლებელია ქირურგიული ჩარევით, ხოლო საჭიროების შემთხვევაში შეიძლება გამოვიყენოთ კვების სპეციალური აპარატები ან მეთოდები, როგორებიცაა ბავშვების წამოჯენა კვების შემდეგ. კვების პრობლემების მქონე ბავშვებს შეიძლება გარკვეული პერიოდის განმავლობაში ვაჭამოთ ზონდის მეშვეობით, რომელიც ცხვირის (ნაზოგასტრალური (NG) მილი) ან პირის (ორთოგასტრალური (OG) მილი) გავლით ჩადის კუჭში. ზოგ შემთხვევაში საკვები მილი შეიძლება შეყვანილი იქნას ბავშვის კანიდან კუჭში (გასტროსტომური მილი). მეტყველებისა და ენის თერაპევტებს ზოგჯერ შეუძლიათ ყლაპვის თერაპიის უზრუნველყოფა (Unique).

“მას მწვავე გასტროენოფაგური რეფლუქსი ჰქონდა, თუმცა მდგომარეობა 15 წლის ასაკში საგრძნობლად გაუმჯობესდა. 19 თვის ასაკში მას გასტროსტომური მილი ჩაუდგეს, რომელიც 12 წლის და 8 თვის ასაკში ამოუღეს. კვების დროს ქვევითი დარღვევებიც ჰქონდა. 15 წლისას აქვს ზრდის შეფერხება და ჰიპერმეტაბოლიზმი.┐

“მას უჭირდა დედის რძით კვება და წონაში დაიკლო. მას შემდეგ, რაც ხელოვნურ კვებაზე გადავიდა 7 კვირის ასაკში, ჰქონდა ზედა სასუნთქი გზების

განმეორებითი ინფექციები და მწვავე რეფლუქსი. ახლა მაღალკალორიულ, დაბლენდერებულ საკვებს იღებს, თუმცა ჩვეულებრივად, ორალურად იკვებება.”

“27 წლის ასაკში მას კვების სირთულეები აქვს, თუმცა მილის გარეშე, თავისით, მხოლოდ რბილ საჭმელს იღებს. მან ახლახანს დაიწყო რვინის და ვიტამინების დამატებით მიღება. ჩემი რჩევა იქნება, რომ კვების დროს გამოხატოთ მხარდაჭერა და იქონიოთ მოთმინება; იყავით კრეატიული და მხოლოდ მცირე ულუფები შესთავაზეთ.”

“სასის ნაპრალი ქირურგიულად გამოსწორდა 5 წლის ასაკში.”

სახის გამომეტყველება

ზოგიერთი ნიშანი უფრო ხშირად გვხვდება WHS-ის მქონე ბავშვებში, ვიდრე „ტიპიურ“ ბავშვებში, მათ შორის: თვალებს შორის დიდი დაშორება (ჰიპერტელორიზმი); მაღალი შუბლი; მაღლა აწეული არკისებური წარბები; ქვემოთ დაწეული ტუჩის კუთხეები; პატარა ყბა; დაბლა მდგომი ყურები, რომლებიც სრულად არაა განვითარებული და გააჩნია ჩაღრმავებები ან წანაზარდები. ამ ნიშნებს არ აქვთ გავლენა ბავშვის ჯანმრთელობაზე, თუმცა შესაძლოა შეამჩნიოთ მსგავსებები თქვენს შვილსა და WHS-ის მქონე სხვა ბავშვებს შორის. ეს ნიშნები ეხმარება ექიმებს სინდრომის ამოცნობაში. თუ თქვენს შვილს აქვს მსგავსი დამახასიათებელი ნიშნები, ზოგიერთი შესაძლოა ნაკლებად შესამჩნევი გახდეს გარდატეხის ასაკის მიღწევასა.

ზრდის შეფერხება

WHS-ის მქონე ბავშვები უფრო ნელა იზრდებიან, ვიდრე მათი თანატოლები და ხშირად მათზე დაბლებიც არიან. ზოგადად, უჭირთ წონის მატება მაშინაც კი, როდესაც დაბალანსებულ დიეტაზე არიან (Battaglia; Unique).

“იგი ყოველთვის ძალიან პატარა იყო. 6 წლისას 10.9კგ-ს იწონიდა და პიურეს მიირთმევდა, თუმცა შეეძლო ოდნავ უფრო მძიმე საკვების ატანაც. ასევე შეეძლო ბევრად მეტის და სწრაფად ჭამა, ვიდრე პატარაობისას. ახლა 8 წლისაა და მისი ზრდა ჯერ კიდევ ძალიან დაგვიანებულია – 12.2კგ-ს იწონის.”

“ძალიან ნელა იმატებს წონაში.”

განვითარება (მსხვილი და ნატიფი მოტორული უნარები)

WHS-ის მქონე ბავშვებს ხშირად ახასიათებთ განვითარების ეტაპების დაყოვნება, მათ შორის გვერდზე გადაბრუნება, ჯდომა, მოძრაობა და სიარული, და ხშირად დიდ სარგებელს იღებენ ადრეული ოკუპაციური თერაპიით ან ფიზიოთერაპიით. დროთა განმავლობაში, ბავშვების უმეტესობა ნელ-ნელა ავლენს გაუმჯობესებას. ბევრი ბავშვი 12 წლამდე სწავლობს სიარულს, თუმცა არა ყველა და ბევრს მომავალშიც სჭირდება დახმარება.

ხელების გამოყენებისა და მხედველობით-მოტორული კოორდინაციის განვითარება, რომელიც აუცილებელია ისეთი მოქმედებებისთვის, როგორცაა ბოთლის დაჭერა, დანა-ჩანგლის ხმარება, სათამაშოებით თამაში ან ღილების შეკვრა, ასევე დაგვიანებულია, თუმცა ზოგიერთ ბავშვს უყალიბდება უნარი, რომ ჭამოს თავისით, ჩაიცვას, გაიხადოს და შეასრულოს მარტივი ინსტრუქციები. ზოგიერთი ასევე

სწავლობს შარდის შეკავებას, უმეტესად 8-დან 14 წლის ასაკში (Battaglia; Unique).

“ჩემს შვილს აქვს მნიშვნელოვანი დაყოვნება განვითარებაში. ერთი წლისამ დაიწყო გვერდზე გადაბრუნება, ხოლო ხოხვა - 18 თვის ასაკში. ახლა ზრდასრულია და უჭირს არათანაბარ ზედაპირზე სიარული.” – 19 წლის

“მას პატარა, მოხრილი ხელები აქვს, რის გამოც ნივთების დაჭერა უჭირს. მისი ნატიფი მოტორული უნარები არ არის კარგად განვითარებული, რაც ყოველდღიურ საქმიანობას ართულებს.” – 34 წლის

“მას მსუბუქი-საშუალო ხარისხის დაყოვნებული განვითარება აქვს: იგი ორი წლისაა და განვითარებაში ერთი თვით ჩამორჩება.”

“11 თვის ასაკში ჯანმრთელი იყო, თუმცა ჰქონდა ჩამორჩენა განვითარებაში. ჯერ სათამაშოები არ უჭირავს, თუმცა საკუთარი ხელების გამოყენება 9 თვის ასაკში დაიწყო და ახლა ორივეს იყენებს. მუცლიდან ზურგზე პირველად 11 თვისას გადაბრუნდა და ახლა იწყებს ზურგიდან მუცელზე გადაბრუნებას 14 თვის ასაკში. 12 თვისამ დაიწყო ცერა თითის პირში ჩადება, თუმცა არ წოვს მას, არამედ ნაზად კვებს. იგი გადის ფიზიოთერაპიას და ოკუპაციურ თერაპიას და ახლა, 14 თვის ასაკში მას ძალიან უყვარს თამაში; ხშირად აქნევს ფეხებს და ხელებს.”

“ჩემმა ქალიშვილმა ორი თვის ასაკში გაიღიმა, 21 თვის ასაკში გადაბრუნდა, ჯდომა 2 წლის და 6 თვის ასაკში დაიწყო, ხოხვა კი ხუთი წლის და 8 თვისამ, ხოლო სიარული - 5 წლის და 10 თვის ასაკში. დივანზე დაყრდნობით დგება იატაკიდან, დახოხავს და ყველგან მვრება. 8 წლის ასაკში დაიწყო ჭოჭინით ან ხელის მოკიდებით სიარული და უფრო და უფრო მეტად მოძრაობს. ძალიან მოძრავია და ყოველთვის აკვირდება გარემოს. ხუთი წლისას ფლორიდაში წაიყვანეთ დელფინების თერაპიაზე და ახლა გიჟდება წყლის, სპა და სენსორულ სესიებზე.”

დასწავლის უნარი

ხშირად მოსალოდნელია გარკვეულ სწავლის უნარის დაქვეითება, როგორც წესი საშუალო ან მძიმე ხარისხის (Battaglia; Unique). სწავლისას დამატებით ხელშეწყობას დიდი სარგებელი მოაქვს ბავშვებისთვის, რათა მათთვის კურიკულუმში ხელმისაწვდომი იყოს და თავიანთ მაქსიმალურ პოტენციალს მიაღწიონ. ადრეული ჩარევა შესაძლოა ძალიან სასარგებლო აღმოჩნდეს, ასევე რეკომენდებულია ფორმალური ტესტირება სპეციფიური, ინდივიდუალური საჭიროებების გამოსავლენად. დიდ ბრიტანეთში შესაძლებელია ბავშვზე მორგებული სწავლების, ჯანმრთელობისა და ზრუნვის გეგმის გაცემა, მას შემდეგ რაც ბავშვი გაივლის ამ გეგმის შესაბამისი საჭიროებების შეფასებას. ეს საბუთი უზრუნველყოფს იმას, რომ ბავშვმა მიიღოს სწავლების, ჯანმრთელობისა და სოციალური დახმარების მისთვის აუცილებელი სერვისები (ადრე მხოლოდ სპეციალური სწავლების საჭიროების საბუთი გაიცემოდა სწავლის უნარის დაქვეითების მქონე ბავშვებისთვის).

“ჩემს შვილს აქვს მნიშვნელოვნად გამოხატული დასწავლის სირთულეები. სპეციალურ სკოლაში დადის, რომელიც უფრო შეგრძნებებზე ამახვილებს ყურადღებას. თითო კლასში ექვსი მოსწავლე, ერთი მასწავლებელი და ორი ასისტენტი. ადგილზე ასევე არიან ექიმები და თერაპევტები. მასთან სახლში მალე

მოვა მასწავლებელი, რომელიც მოამზადებს სპეციალური სკოლამდელი სასწავლებლისათვის. Jack and Jill-ის ფონდი დიდად დაგვეხმარა რჩევების მოწოდებით (www.jackandjill.ie).”

“იგი სპეციალური სწავლების მქონე ბავშვი დადიოდა ერთი წლის ასაკიდან და შემდეგ სპეციალურ სკოლაში სამი წლის ასაკიდან. მას უყვარს სკოლა. ეს მისი ცხოვრების ძალიან მნიშვნელოვანი ნაწილია და ნამდვილად უწყობს ხელს მის განვითარებას.”

“ჩემს ქალიშვილს სწავლის სერიოზული სირთულეები ჰქონდა, თუმცა ახლა 8 წლისაა და სკოლაში ძალიან კარგად სწავლობს.”

“ მას აქვს მნიშვნელოვნად გამოხატული სწავლის უნარის დაქვეითება და 16 წლის ასაკში ვერც კითხულობს და ვერც წერს. იგი ძალიან ბედნიერია, თუმცა არ უყვარს აკადემიური სამუშაო. აქტიური და სოციალურია, მაგრამ დაახლოებით 5-6 წლის ბავშვივით აზროვნებს. მას შეუძლია საუბარი, ოღონდ საკუთარ ემოციებზე არასდროს ლაპარაკობს. ყოველთვის დადიოდა სპეციალურ სკოლაში/კოლეჯში და ესაჭიროება მუდმივი მეთვალყურეობა, რადგან ვერ აღიქვამს საფრთხეს.”

მეტყველება და კომუნიკაცია

ხშირად, WHS-ის მქონე ბავშვებს მეტყველების და კომუნიკაციის პრობლემები აქვთ. მიუხედავად იმისა, რომ მათი უმეტესობა ვერ მეტყველებს, ისინი კომუნიკაციას სახის გამომეტყველებით და ხმის გამოცემით ახერხებენ. ეს უნარები დროთა განმავლობაში იხვეწება და მეტყველების ინტენსიური თერაპიის ხელშეწყობით, ბავშვების მიერ კომუნიკაციის დამყარება უფრო იოლად და ეფექტურად ხდება. წარმატებული კომუნიკაცია იმ ინდივიდებთან, რომლებსაც საერთოდ არ შეუძლიათ საუბარი ან მხოლოდ რამდენიმე სიტყვის წარმოთქმას ახერხებენ, შესაძლებელია ისეთი ჩანაცვლებითი და ალტერნატიული კომუნიკაციის (ACC) სახეებით, როგორებიცაა: მაკატონის ქესტების ენა, ქესტიკულაცია, სახის გამომეტყველება, ბარათების გაცვლითი კომუნიკაციური სისტემა (PECS) და აიპადით კომუნიკაცია (Battalgia, Unique).

სამედიცინო ასპექტები

□ გულყრები

სამედიცინო ლიტერატურასა და Unique-ის სტატიებში აღწერილ WHS-ის მქონე თითქმის ყველა ბავშვს აქვს გულყრა, რომლის დაწყების ასაკი როგორც წესი 3 თვიდან 23 თვემდე მერყეობს. გულყრებს თავის ტვინში ელექტრული აქტივობის უეცარი ცვლილება იწვევს. გულყრები შეიძლება გამოვლინდეს ისეთი სიმპტომებით, როგორიცაა გონების დროებითი დაბინდვა, არაკონტროლირებადი კრთომები და გონების ან ცნობიერების დაკარგვა, რაც დამოკიდებულია თავის ტვინის დაზიანებულ ნაწილზე.

გულყრები ხშირ შემთხვევაში შეიძლება მაღალი ტემპერატურის ფონზე განვითარდეს, ხოლო შეტევა შესაძლოა 15 წუთიც კი გაგრძელდეს. ზოგიერთ ბავშვს

აქვს „გულყრების კლასტერები“, მათ უფითარდებათ რამდენიმე შეტევა 2 საათის განმავლობაში. ზოგ ბავშვს აღენიშნება აბსანს გულყრები, რომლის დროსაც ისინი არაკონტაქტური და ურეაქციო არიან. გულყრების კონტროლი შესაძლებელია სხვადასხვა მედიკამენტით, თუმცა, ზოგჯერ ექიმისთვის ძნელია მკურნალობის საუკეთესო გემის შემუშავება. სწორი მკურნალობის შემთხვევაში, ასაკის მატებასთან ერთად შეტევები ქრება. WHS-ის მქონე ბავშვების 50%-ში, გულყრები, როგორც წესი აღარ ვითარდება 2 წლიდან 13 წლის ასაკში. გულყრის შეტევა მძიმე სანახავია. თუ თქვენს შვილს შეტევა პირველად აქვს, დარწმუნდით, რომ მას გარშემო არანაირი საფრთხე არ ემუქრება და უმალვე დარეკეთ სასწრაფო დახმარების ნომერზე. ექიმებს გულყრის მიზეზის დასადგენად და ტვინის ელექტრული აქტივობის შესასწავლად შესაძლოა ელექტროენცეფალოგრამის გადაღება დასჭირდეთ. აღსანიშნავია, რომ WHS-ის მქონე ბავშვების უმეტესობას ელექტროენცეფალოგრაფიული კვლევის შედეგად დარწმუნება აღინიშნებათ (Battalgia, Unique).

“მას პირველი გულყრა 14 თვის ასაკში ჰქონდა, ხოლო 18 თვისას უკვე სამი ხანგრძლივი (90 წუთიანი) გულყრის ეპიზოდი ჰქონდა. პირველი ორი გულყრის დროს საჭირო გახდა ჰოსპიტალიზაცია, მესამე შეტევას უკეთ გაუშვლავდა. ამჟამად, შვიდი წლისაა, მედიკამენტების ოპტიმიზაციის შედეგად მას გულყრა უკვე 14 თვეა არ ჰქონია. ჯანმრთელობის მხრივ, ეს მისთვის საუკეთესო წელია.”

“მას გულყრები მხოლოდ პირველი სამი წლის განმავლობაში ჰქონდა. გულყრების მიზეზი ზედა სასუნთქი გზების ხშირი ინფექციები იყო. სამი წლის ასაკიდან ჰოსპიტალიზაცია აღარ დაგვჭირვებია.”

“მას გულყრები 18 თვიდან 2 წლამდე არ ჰქონია. სანამ სამი წლის შესრულდებოდა ოთხი თვის მანძილზე მას ჰქონდა ექვსი ფებრილური გულყრა, შემდეგ ჩაუტარდა ნუშისებრი ჯირკვლების რეზექციის ოპერაცია. ბოლო გულყრა 6 წლისას ჰქონდა.”

□ კუნთების ტონუსის დაქვეითება (ჰიპოტონია)

ვოლფ-ჰირშპორნის სინდრომის მქონე ბავშვები თანატოლებთან შედარებით დუნეები არიან. ამას კუნთების ჰიპოტონია ეწოდება, რაც ხელს უშლის მსხვილი მოტორული ფუნქციის ნორმალურ განვითარებას. ბევრს აქვს განუვითარებელი კუნთები, განსაკუთრებით კი ქვედა კიდურების (Battalgia, Unique).

“მას აქვს ჰიპოტონია და 11 თვის ასაკში არ შეუძლია თავის დაჭერა ვერტიკალურ მდგომარეობაში, სხვისი დახმარების გარეშე.”

□ თავის ქალის გარშემოწერილობა და თავის ტვინი

WHS-ის მქონე ბავშვებს ხშირად აღენიშნებათ პატარა ზომის თავი (მიკროცეფალია). თავის ტვინის გადაღების დროს მათ შეიძლება ჰქონდეთ უჩვეულო გამოვლინებები, რაც ასევე აღწერილია Unique-ის ოთხ წევრში. ტვინის ზოგიერთი ნაწილი დიდი ზომისაა, ზოგი კი პირიქით, მოსალოდნელზე პატარა ან განუვითარებელი. ხშირია კორძიანი სხეულის ჰიპოპლაზია, რომლის ფუნქციას წარმოადგენს თავის ტვინის მარჯვენა და მარცხენა ნახევარსფეროების ერთმანეთთან დაკავშირება და კომუნიკაცია. სინდრომის ზეგავლენა ტვინის განსხვავებულ ნაწილებზე თითოეულ

ბავშვში სპეციფიური და ინდივიდუალურია. შესაძლოა დაზიანდეს თავის ტვინის ქერქი (რომელიც ჩართულია ისეთ კომპლექსურ პროცესებში როგორცაა: აზროვნება და ლაპარაკი), ნათხემი (კოორდინაციის მაკონტროლებელი ცენტრი) და ჰიპოკამპუსი (ტვინის ნაწილი, რომელიც მეხსიერებაზეა პასუხისმგებელი) (Battalgia, Unique).

□ გულის პრობლემები

ვოლფ-ჰირშჰორნის სინდრომის მქონე ბავშვების ნახევარს დაბადებიდანვე აქვს გულის გარკვეული პრობლემები. გულის ანომალიები შეიძლება მოიცავდეს წინაგულთა და პარკუჭთაშუა ძგიდის დეფექტებს (Unique-ის სტატიებში დაფიქსირებულია 4 ასეთი შემთხვევა), ფილტვის არტერიის სტენოზს (იმ სისხლძარღვის დიამეტრის შემცირება, რომელსაც სისხლი გულიდან ფილტვებამდე მიაქვს), ღია არტერიულ სადინარს (გულის ორი დიდი სისხლძარღვის დამაკავშირებელი სადინარი დაბადების შემდეგ მალევე იხურება, თუ ის ღია დარჩა, სწორედ მაშინ ვიღებთ ზემოთხსენებულ ანომალიას), აორტის სარქველის უკმარისობას (რეგურგიტაციას) (Unique-ის სტატიებში დაფიქსირებულია 1 შემთხვევა), გულის პათოლოგიურ შუილებს (Unique-ის სტატიებში დაფიქსირებულია 2 შემთხვევა). Unique-ის გამოცდილებით, გულის ამ ანომალიების მქონე ბავშვების უმრავლესობას არ დასჭირვებია სპეციალური მკურნალობა, თუმცა ზოგიერთ შემთხვევაში შესაძლოა საჭირო გახდეს ქირურგიული ჩარევა.

თუ თქვენს შვილს ჯერ კიდევ არ ჩატარებია გულის დეტალური გამოკვლევა, აუცილებად აცნობეთ ეს თქვენს ექიმს, რათა დროულად დაინიშნოს სპეციფიური კვლევები, მათ შორის ექოკარდიოგრაფია (ულტრაბგერითი სკანირების ტიპი, რომელიც გამოიყენება გულისა და ახლომდებარე სისხლძარღვთა დასათვარიელებლად) (Battalgia, Unique).

“გულის ანომალიური შუილები 15 წლის ასაკში თავისით გაქრა.”

“მას წინაგულების ძგიდის დეფექტი აქვს. მისი გული მუდმივი მონიტორინგის ქვეშაა. ანომალიური ხერხეული ჯერჯერობით მის ჯანმრთელობაზე დიდ ზეგავლენას არ ახდენს - თუმცა საჭიროების შემთხვევაში ის ქირურგიული ჩარევით შეიძლება დაიხუროს. 8 კვირის ასაკში ანომალიური შუილების აღმოჩენის შემდეგ, ჩატარდა სისხლის ანალიზი გენეტიკური ტესტირებისთვის. გულის პრობლემების გარდა მას ორმხრივი ტერფის დეფორმაცია (ტერფმრუდობა) და ჰიპოსპადია (განვითარების ანომალია, როდესაც შარდსაწვეთი პენისის ქვედა მხარეს ან შორისზე იხსნება) ჰქონდა. სწორედ ამიტომ გაჩნდა ეჭვი, რომ აღნიშნული სიმპტომების მიზეზი კონკრეტული დაავადება იყო.”

“მსუბუქი გულის დეფექტი - ორკარიანი სარქველი „გრადიენტის“ გარეშე და ასწვრივი აორტის საშუალო დილატაცია. ის კარდიოლოგმა უნდა გასინჯოს 4 წლის ასაკში.”

“მას წინაგულების ძგიდის დეფექტი აქვს, მაგრამ საბედნიეროდ არ საჭიროებს ქირურგიულ ჩარევას, რადგან ანომალიური ხერხელის ზომა ნელ-ნელა მცირდება.”

□ სმენა

WHS-ის მქონე ზოგიერთ ახალშობილს და ბავშვს აქვს მიდრეკილება ყურის

ინფექციებისა და „წებოვანი“ ოტიტისკენ (Unique), ხოლო 40%-ს - სმენის პრობლემები (Battalgia), რისი მიზეზიც ხშირ შემთხვევაში შიდა ყურის შემადგენელი სტრუქტურების განუვითარებლობაა. თქვენმა ექიმმა დეტალური კვლევების ჩასატარებლად შესაძლოა სპეციალისტთან გაგაგზავნოთ, საჭიროების შემთხვევაში გამოიყენება სასმენი აპარატები.

“5 წლის ასაკში გრომეტების (სავენტილაციო მილების) დაფის აპკში ჩადგმის შემდეგ, მისი სმენა გაუმჯობესდა. ყურის ხშირი ინფექციების გამო აუცილებელი გახდა მილების ამოღება, რამაც კვლავ გამოიწვია წებოვანი ოტიტი და დააქვეითა სმენა. სწორედ ამიტომ დავიწყეთ სმენის აპარატის გამოყენება. შვიდი წლის ასაკში კვლავ ჩავდგი, მაგრამ მარჯვენა ყურში კვლავ ხშირი იყო ინფექციები. ანესთეზიის ქვეშ მარჯვენა ყურის ლაბირინთიტს (შიგნითა ყურის ინფექცია) ვუმკურნალეთ.”

“მას საშუალო სიმძიმის სმენის პრობლემები და ყურის ინფექციები აქვს, რომელთა სამკურნალოდაც ვიყენებთ სმენის აპარატს და ანტიბიოტიკებს.”

❑ ჩონჩხის (ძვლის) ანომალიები

WHS-ის მქონე ბავშვების 2/3-ს (60-70%) აქვს ჩონჩხთან დაკავშირებული ისეთი პრობლემები, როგორიცაა: სქოლიოზი (ხერხემლის გამრუდება ფრონტალურ სიბრტყეში) და კიფოზი (ხერხემლის გამრუდება, რომლის შედეგად ზურგის არეში ვითარდება კუზი). ასევე ვხვდებით ისეთ დარღვევებს, როდესაც ვერ ხდება მტევნების და ტერფების სწორი განვითარება, მაგალითად ტერფმრუდობა (ამ დროს ტერფის შიგნითა ნაწილი აწეულია, გარეთა დაწეული და ფეხისგულისკენ მოხრილი, ხოლო ტერფის წინა ნაწილი მოზიდული) და გაპოზილი ხელის მტევანი (რაც ასოცირდება ხელის კუნთების სისუსტესთან). ზოგიერთ ბავშვს აღენიშნება ნეკნების ცვლილებები; მათ შეიძლება ჰქონდეთ დამატებითი ნეკნი ან ორი ერთმანეთთან შეზრდილი ნეკნი. მკურნალობა მოიცავს ფიზიოთერაპიას, სპეციალური ადაპტაციური სალტების და თაბაშირის გამოყენებას. მძიმე შემთხვევებისას შესაძლოა საჭირო გახდეს ქირურგიული ჩარევა.

“მისი კუნთების ტონუსი დაქვეითებულია, ხოლო ძვლები სუსტია, ამის გამო ფიზიკური აქტივობა არ არის იოლი. მას არ შეუძლია გრძელი მანძილის გავლა, რადგან დაახლოებით 400-500 მეტრის შემდეგ კუნთები სტკივდება.”

❑ თვალები და მხედველობა

WHS-ის მქონე ბავშვების ნახევარს თვალების ისეთი პრობლემები აქვთ, როგორიცაა: ექსტროპია (სიელმის ფორმა როდესაც ერთი ან ორივე თვალი გარეთაა გადახრილი), ჭარბი ცრემლდენა, ქუთუთოების ფტოზი/დაშვება, კოლოზომა (არ ხდება თვალის სტრუქტურების სწორი განვითარება და თვალის სტრუქტურებს შორის იქმნება სივრცე) და მხედველობის დაქვეითება. არსებული პრობლემების გადასაჭრელად თქვენს შვილს შესაძლოა ოფთალმოლოგის კონსულტაცია დასჭირდეს.

❑ კბილები

ქრომოსომული დარღვევების, მათ შორის WHS- ის მქონე ბავშვებში, ხშირია

სტომატოლოგიური პრობლემები. ხშირად კბილები გვიან ამოდის, ზოგჯერ კი სარძევე კბილების მოცვლა დაგვიანებულია. ასევე ხშირია უჩვეულო ფორმის კბილების ფორმა ან კბილების ნაკლებობა პირის ღრუმში.

“მას აქვს 8 მუდმივი კბილი 15 წლის ასაკში.”

□ ინფექციები

სხვა ბავშვებთან შედარებით WHS-ის მქონე ბავშვებს უფრო ხშირად ემართებათ ინფექციები, განსაკუთრებით ზედა სასუნთქი გზების და ყურის ინფექციები. ზედა სასუნთქი გზების ინფექცია შეიძლება წარმოიშვას ლებინებისას, თუ კუჭის შიგთავსი შემთხვევით ფილტვებში მოხვდა, რასაც ასპირაცია ეწოდება. ყურის ინფექციები ხშირია, თუ ბავშვის ყურები არასწორადაა განვითარებული. ბავშვებს შეიძლება აღენიშნებოდეთ ხშირი ინფექციები, განსაკუთრებით თუ მათ აქვთ იმუნური სისტემის პრობლემები. თუ თქვენს შვილს ხშირად ემართება ინფექციები და ავადობა გახანგრძლივებულია, აუცილებლად აცნობეთ ეს ექიმს, რათა ჩატარდეს სპეციფიური კვლევები. თუმცა გაითვალისწინეთ, რომ ზოგადად ავადობა და ყურის ინფექციები ხშირია ბავშვებში და მათი სიხშირე ასაკის მატებასთან ერთად კლებულობს (Battalgia, Unique).

“მას პირველი სამი წლის განმავლობაში ხშირად ჰქონდა ზედა სასუნთქი გზების ინფექციები, მაგრამ ახლა ეს პრობლემა აღარ აქვს.”

“მას ძალიან ხშირად ემართებოდა ინფექციები, როგორცაა ჩუტყვავილა, ტონზილიტი/ანგინა და ზედა სასუნთქი გზების ინფექციები. ექვსი წლის ასაკში ხშირად ემართებოდა რესპირატორული ინფექციები, რაც ართულებდა მის რეფლუქსს და იწვევდა ლებინებას. რვა წლის ასაკში ის ფიზიკურად კარგად გრძნობს თავს, თუმცა ყურის ინფექციებს და სასუნთქი გზების პრობლემებს კვლავ ვებრძვი.”

□ საშარდე გზების პრობლემები

WHS-ის მქონე ზოგიერთ ბავშვს აქვს საშარდე გზების (თირკმლები, შარდის ბუშტი და მათი შემართებელი მილები) პრობლემები. შესაძლოა, მათ არ ჰქონდეთ ერთი თირკმელი (თირკმლის აგენეზია). ასევე მოსალოდნელია თირკმლების უჩვეული პოზიცია და არასწორი განვითარება. აღწერილია ნალისებური ფორმის და ცისტური თირკმლის შემთხვევებიც (Battalgia, Unique). სხვა მდგომარეობები შეიძლება მოიცავდეს შარდის ბუშტის განვითარების პრობლემებს ანდა ისეთ დარღვევებს, რომლის დროსაც შარდი უკან თირკმელში ბრუნდება, რის გამოც ბავშვები მიდრეკილი არიან საშარდე გზების ინფექციებისადმი. საშარდე გზების შესამოწმებლად შესაძლოა თქვენს შვილს რამდენიმე კვლევა დაუნიშნონ.

“ბავშვობაში მას მცირე ზომის თირკმლები ჰქონდა, რის გამოც მას 18-ჯერ ჰქონდა საშარდე გზების ინფექცია. ბოლო ჯერზე ჩატარებული ექოსკოპიური კვლევით დადგინდა, რომ 15 წლის ასაკში მისი თირკმლები უკვე ნორმალური ზომისაა.”

□ გარეგანი სასქესო ორგანოების მცირედი ანომალიები ბიჭებში

Unique-ისთვის ცნობილია შემთხვევა, როდესაც რამდენიმე ბიჭს ჰქონდა ჰიპოსპადია - შარდსადენის ხვრელის სასქესო ასოს წვერის ნაცვლად სხვა ნაწილში მდებარეობა. ზოგერთ შემთხვევაში ეს პრობლემა ქირურგიული ჩარევის შედეგად გამოწვრილდა.

▣ ღვიძლი

WHS-ის მქონე ზოგერთ ბავშვს აქვს ღვიძლის ადენომა (კეთილთვისებიანი სიმსივნე). დიაგნოსტიკა შესაძლებელია ულტრასონოგრაფიულად, ხოლო მკურნალობა ხდება ქიმიოთერაპიის საშუალებით, ზოგიერთ შემთხვევაში კი საჭიროა ქირურგიული ჩარევა. მკურნალობის ტიპი დამოკიდებულია სიმსივნეების ზომასა და რაოდენობაზე (Battalgia).

▣ კანის ცვლილებები

WHS-ის მქონე ბავშვებში ხშირია კანის პრობლემები. ზოგიერთ ბავშვს აქვს ჰემანგიომა (კანის ზედაპირიდან ამობურცული, ხშირად წითელი ფერის სისხლძარღვოვანი წარმონაქმნი). უმეტესწილად, ჰემანგიომები თავიდან სწრაფად იზრდება ზომაში, თუმცა შემდეგ კვლავ პატარავდება და საბოლოოდ ქრება (Battalgia).

▣ ძილი

WHS-ის მქონე ბევრ ბავშვს აქვს ძილის პრობლემები. ხშირ შემთხვევაში, ასაკის მატებასთან ერთად ეს პრობლემაც თავისით გაივლის. ზოგიერთ შემთხვევაში ძილის ნაკლებობა უკავშირდება სამედიცინო პრობლემებს, როგორცაა: ყურის ანთება, რეფლუქსი, ეგზემა, ძილის აპნოე (ძილის დროს სუნთქვის პერიოდული შეჩერება). თუ შეამჩნევთ, რომ რაიმე სამედიცინო პრობლემის გამო თქვენი შვილი ვერ ახერხებს ძილს, აუცილებლად აცნობეთ ექიმს, რათა დაინიშნოს სწორი მკურნალობა. ბავშვის ძილის პრობლემები შესაძლოა მთელი ოჯახისთვის განსაკუთრებით რთული გამოწვევა იყოს.

Unique-ის ვებგვერდზე არსებულ მცირე სახელმძღვანელოში, სახელად „ძილის პრობლემები, ქრომოსომული დარღვევების მქონე ბავშვებში,“ შესაძებელია ამ კონკრეტულ პრობლემაზე დეტალური ინფორმაციის მოძიება.

▣ პიროვნული თვისებები და ქცევის პრობლემები

მშობლების აღწერით მათი შვილები კომუნიკაბელურები და ბედნიერები არიან. WHS-ის მქონე ზოგიერთ ბავშვს ახასიათებს სტერეოტიპული ქცევები, როგორცაა: განმეორებითი ხელების ბანვის მსგავსი, ხელების ქნევის, სხეულის რწევითი მოძრაობების ქმედებები ანდა აუტისტური სპექტრის ნიშნები. ასეთ შემთხვევებში აუცილებელია ექიმის კონსულტაცია.

“18 თვის ასაკში ის ძალიან ბედნიერი იყო, მუდამ იცინოდა. ახლაც, შვიდი წლისას ის ხშირ შემთხვევაში მხიარული და ბედნიერია, გამონაკლისია ავადობის პერიოდები.”

“მან იოლად გაუგო და ადვილად შეეწყო პატარა დას. მეტიც, ის ყოველდღე უამრავ ახალ რამეს სწავლობს მისგან. 15 წლის ასაკში ის საოცრად დამოუკიდებელია. უყვარს მუსიკა და არის საოცრად კომუნიკაბელური.”

“ის საოცრად მუსიკალურია და აქვს ძალიან კარგი სმენა. ის უბედნიერესია, როცა ცოცხალ მუსიკას უსმენს, უყვარს ხალხური მუსიკა, ცეკვა და ხალხის ცქერა, როცა ისინი მუსიკალურ ინსტრუმენტებზე უკრავენ.”

“ის საოცრად ხალისიანი ბავშვია, მუდამ იღიმის, აკვირდება და სწავლობს გარემოს. მას ჭკვიანი თვალები აქვს.”

“19 წლის ასაკში მას უყვარს ზრდასრულებთან დროის გატარება, ბოულინგი, გოლფი და ასე შემდეგ... ის საოცრად მხიარულია, მაგრამ აკადემიური საქმიანობა დიდად არ მოსწონს. ის საკმაოდ აქტიური და კომუნიკაბელურია, თუმცა არ უყვარს ემოციებზე ლაპარაკი. მას უყვარს YouTube-ზე ვიდეობის ყურება და პლანშეტით სურათების გადაღება.”

“ოთხი წლის ასაკში ის საოცრად ხალისიანი და მხიარული გოგონაა. მისი ინტერესები სკოლაში შესვლის შემდეგ უფრო გაიზარდა და გაღრმავდა. მას უყვარს სარეცხი და სამუშაო მანქანების გვერდით ჯდომა, მათი ვიზრაციის შეგრძნება და ხმის მოსმენა. უყვარს ხელების აწევით ჩახუტების თხოვნა. რვა წლის ასაკშიც ის კვლავ ბედნიერი და მოსიყვარულე გოგონაა.”

“მას უყვარს ხმამაღალი მუსიკა და ხმაური. ის მხიარული ბავშვია, ხშირად იღიმის და იცინის. ყურადღების მისაქცევად ღრიალებს, ხოლო გაღიზიანებისას ტანს უკან იქნევს. ის ვერ იტანს შხაპის მიღებას, მაგრამ უყვარს აბაზანა.”

პუბერტატი და ზრდასრულობა

ჩვენთვის ცნობილი ინფორმაცია სქესობრივ მომწიფებასა და ზრდასრულობაზე საკმაოდ მწირია. *Unique*-ს გამოცდილება ორმა ოჯახმა გაუზიარა:

“34 წლის ასაკში, მას კვლავ სჭირდება მოვლა, ზედამხედველობა და დახმარება მისი ცხოვრების ყველა ასპექტში. ის უკვე ზრდასრული და უფრო თავდაჯერებულია, თუმცა უცხო გარემოში, ახალი ადამიანების გაცნობისას თავს არაკომფორტულად გრძნობს და ყოველთვის ნერვიულობს. მას შეუძლია დამოუკიდებლად მოგზაურობა, მარტივი ინსტრუქციების შესრულება. საკმაოდ კარგად იკვლევს გზას. მას ემინია ძაღლების და ყოველთვის არიდებს მათ თავს. მიუხედავად იმისა, რომ ახლის შესწავლა დიდ დროს და ენერჯიას მოითხოვს, მას ეს პროცესი ძლიერ სიამოვნებს. მას არანაირი წარმოდგენა არ აქვს საგანთა ღირებულებისა და ფულის შესახებ, ამიტომ მუდამ ვილაცის ზედამხედველობის ქვეშაა.”

“მას არ შეუძლია საკუთარი თავის მოვლა, საჭმლის მომზადება. პერსონალური დამოუკიდებლობის გადასახადის (Personal Independence Payment (PIP)) ორივე კომპონენტში მას მაღალი ქულები აქვს, ამიტომაც მიანიჭეს ლურჯი სამკერდე ნიშანი.”

პროგნოზი

გულის ანომალიები, უკონტროლო გულყრები და გულმკერდის ღრუს განმეორებითი ინფექციები ჯანმრთელობის იმ სერიოზულ პრობლემებს წარმოადგენს, რომლებიც უდიდეს ზეგავლენას ახდენენ სიცოცხლის ხანგრძლივობაზე. ბავშვების უმეტესობაში ამ მდგომარეობათა კონტროლი შესაძლებელია. თუმცა, სამწუხაროდ, ზოგიერთ შემთხვევაში დაავადებათა გართულებების გამო ბავშვები ვერ აღწევენ ზრდასრულობის ასაკს.

“მთავარი რჩევა, რომელიც შემიძლია ოჯახებს მივცე არის ის, რომ შვილის მოვლისას დაგჭირდებათ საოცარი მოთმინების და ერთგულების გამოჩენა. ზრუნვა, სიყვარული და კეთილგანწყობა ყველაფერს აადვილებს. წლების განამელობაში მთელი ჩემი ცხოვრება ორიენტირებული იყო შვილის მოვლასა და კეთილდღეობაზე. ვიღებდი რჩევებს პროფესიონალებისგან და გამოცდილი სპეციალისტებისგან. პატივი ეცით და გიყვარდეთ ისინი და ეცადეთ აპოვინოთ საკუთარი თავი. დაუთმეთ მათ დიდი დრო და სპეციალური აღჭურვილობის გამოყენებით დაეხმარეთ სწავლაში. ხშირად შეაქეთ, მაშინაც კი, როდესაც მათი მიღწევა მცირეა. იქონიეთ მოთმინება და სიყვარული, როცა საზოგადოებაში ბევრის დაჟინებულ მხერას შეამჩნევთ. აუშაღეთ მათ თვითშეფასება და ზოგჯერ გაანებივრეთ ლამაზი ტანსაცმლით და საყვარელი ნივთებით. დაეხმარეთ მათ, შეინარჩუნონ სათანადო ჰიგიენა, დაეხმარეთ დაბანვაში, კბილების გახეხვასა და მოვლაში. წაიყვანეთ და დაათვალერებინეთ საინტერესო ადგილები. უსასრულოდ შემიძლია საუბარი, თუმცა ყველაზე მნიშვნელოვანი მაინც პოზიტივი და ბედნიერებაა, რადგან სწორედ ეს შეძლებს თქვენი და თქვენი შვილის დაახლოებას, მათი ასაკის მიუხედავად.”

ჯანმრთელობის მართვის რეკომენდაციები

ექიმის მიერ WHS-ის მქონე ბავშვების მუდმივი მონიტორინგი აუცილებელია. საჭიროა სისხლის ანალიზები, ასევე სიმძლის, თირკმელებისა და ღვიძლის ფუნქციონირების ყოველწლიური შემოწმება.

- პედიატრის გრძელვადიანი მეთვალყურეობა.
- ზრდის მონიტორინგი (შემუშავებულ იქნა ზრდის სპეციალური ცხრილები 0-დან 4 წლამდე ბავშვისთვის). კვებითი სირთულეები და რეფლუქსი საკმაოდ ხშირია და შესაძლოა ბავშვს სამედიცინო ჩარევა დასჭირდეს.
- ბავშვი უნდა შემოწმდეს სასის ნაპრალის არსებობაზე.
- ბავშვი უნდა შემოწმდეს გულის პრობლემებზე.
- აუცილებელია მხედველობის და სმენის შეფასება.
- აუცილებელია თირკმელებისა და ღვიძლის ფუნქციების შემოწმება.
- ხშირია განმეორებითი ინფექციები, რაც შესაძლოა საჭიროებდეს უფრო დეტალურ გამოკვლევას. ექიმის მიერ უნდა შემოწმდეს საშარდე გზების და შიდა ყურის ინფექციები.
- მეტყველების თერაპია ადრეული ასაკიდან.
- ფიზიოთერაპია და/ან ოკუპაციური თერაპია ადრეული ასაკიდან.
- სპეციალური საგანმანათლებლო საჭიროების მქონე ბავშვების შეფასება და სწორი სასწავლო გეგმის შემუშავება.
- მიმართვა ექიმ-გენეტიკოსთან დაავადების მემკვიდრულად გადაცემის რისკის შეფასების და მომავალი ორსულობის დაგეგმვის თვალსაზრისით.

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 ჩვენი ვებ-გვერდიდან

<http://whs4pminus.co.uk/> - Wolf

Hirschhorn Syndrome Trust (WHST)



ამ ბროშურის შექმნა შესაძლებელი გახდა

Sir Halley Stewart Trust-ის წვლილის წყალობით



Unique-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 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 გამოქვეყნების დროს, ზოგიერთი რამ შეიძლება შეიცვალოს მოგვიანებით. Unique მაქსიმალურად თვალყურს ადევნებს სწრაფად ცვლად ინფორმაციას და საჭიროებისამებრ აახლებს გამოცემულ გზამკვლევებს.

აღნიშნული გზამკვლევი დაიწერა დოქტორ ჯონანე მამფორდმა, შვილდის უნივერსიტეტი, გაერთიანებული სამეფო და Unique (CA), ხოლო რევიზია გააკეთა დოქტორ ალისდაირ მაკნიელმა (საპატიო კონსულტანტი კლინიკური გენეტიკოსი), შვილდის უნივერსიტეტი, გაერთიანებული სამეფო.

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 (ოსსუ-ის სტუდენტი), ანასტასია სუხიაშვილი, ელენე მელიქიძე, მეგი ლარცულიანი, ემერიტ. პროფ. ელენე აბზიანიძე.

Version 1.0 (CA) 2019

Version 1.1 (CA) 2022

საავტორო უფლებები © Unique 2022

იმეიათ კომოსოძულ დარღვევათა მხარდაჭერი ჯგუფი

საქველმოქმედო ნომერი 1110661

რეგისტრირებულია ინგლისსა და უელსში

კომპანიის ნომერი 5460413