

აირჩიეთ დღეისათვის ხელმისაწვდომი გენეტიკური ტესტირების მეთოდი ისეთი დაავადებისთვის, რომლის სიმპტომები არ ვლინდება მრდასრულ ასაკამდე (მაგ., როგორცაა ტუტუს კიბოს მემკვიდრული ფორმა). აღწერეთ ტესტირების მეთოდი და მისი შედეგების სარწმუნოება. შემდეგ დაასაბუთეთ ან უარყავით ადამიანის გენეტიკის ევროპის საზოგადოების (ESHG) მიერ მოწოდებული, ქვემოთ მოყვანილი რეკომენდაცია „ასიმპტომური მოზარდების გენეტიკური ტესტირების შესახებ“:

„მრდასრულთა დაავადებების (მდგომარეობების) პრესიმპტომური და პრედიქტიული გენეტიკური ტესტირება მოზარდებში გამართლებულია მხოლოდ მაშინ, თუ შესაძლებელია პრევენციული ღონისძიებების ჩატარება (მაგ., პრევენციული ქირურგია ან ადრეული დიაგნოზირების შემდგომი თერაპიული ჩარევა) მრდასრული ასაკის მიღწევამდე. სხვა შემთხვევაში მოზარდების პრესიმპტომური და პრედიქტიული გენეტიკური ტესტირება მოზრდილთა დაავადებებზე რეკომენდებული არ არის მანამდე, ვიდრე ინდივიდი არ მიაღწევს ისეთ ასაკს, როდესაც მას შეეძლება მიიღოს გადაწყვეტილება და გააანალიზოს მოსალოდნელი შედეგები“.

### გენეტიკური (ოჯახური) ალცჰაიმერი

წარმოიდგინეთ სიცოცხლე იდენტიფიკაციის, თავისუფლებისა და მეხსიერების გარეშე. როგორი იქნება? ერთფეროვანი, მოსაწყენი, უინტერესო. ჩვენ შეგვიძლია აღვწეროთ სხვადასხვა ბედსართავი სახელით, თუმცა ვერასდროს გავიგებთ თუ რა დგას გაყინული მზერისა და უსიცოცხლო თვალების უკან. ჩვენ ვერასდროს გადმოვცემთ სწორად იმ გრძნობებს, რომლებსაც ალცჰაიმერით დაავადებული ადამიანები განიცდიან. შეგვიძლია მხოლოდ თანაგუგრძნოთ იმ ადამიანებს, რომლებიც თავიანთ ახლობლებს ესაუბრებიან, უყვებიან ამბებს, სანაცვლოდ კი უემოციო სახეებს აწყვებიან. კეთილი იყოს თქვენი მობრძანება რეალობაში, რომელშიც მიახლოვებით თხუთმეტი მილიონი მომვლელი და ხუთი მილიონი პაციენტი ცხოვრობს ყოველ დღე. გაინტერესებთ თქვენც მოგიწევთ თუ არა მათ ადგილზე ყოფნა? გინდათ გაიგოთ რამდენათაა შესაძლებელი ალცჰაიმერის შემდეგი სამიზნე იყო?

დაახლოვებით ერთი საუკუნის წინ, 1906 წელი. გუბინგენი, გერმანია. ალოის ალცჰაიმერი აკვირდება პაციენტს, რომელსაც დემენციის ნიშნები ადრეულ ასაკში გამოუვლინდა. გერმანელი დიასახლისი აუგუსტე დ. მხოლოდ 50 წლის იყო, როდესაც მეუღლემ დასახმარებლად ექიმებს მიმართა. ერთი წლის შემდეგ აუგუსტე გარდაიცვალა. (**How Early Onset Dementia Led to a Historic Discovery, 2016**) დიასახლისის გინის გამოკვლევის შემდეგ ალცჰაიმერმა გინში ბალთები აღმოაჩინა, ეს ფაქტი კი დიდ აღმოჩენათა სიაში შევიდა, რადგან საუკუნეების წინ დემენციის ნიშნების გამომწვევ მინიმალ ფსიქოლინამიკური პროცესები ითვლებოდა. ალცჰაიმერი იყო პირველი, რომელმაც აღწერა აუგუსტეს დაავადება. დღეს ის ალცჰაიმერის დაავადებითაა ცნობილი.

ალცჰაიმერით იშვიათი ფორმაა გენეტიკური ალცჰაიმერი, რომელიც დომინანტური ალელითაა წარმოდგენილი. გენეტიკური ალცჰაიმერის შემთხვევები ალცჰაიმერით დაავადებულთა 2-3% აღნიშნება. დაავადება იწყება შედარებით ადრე, 30-40 წლის ასაკში. ალცჰაიმერის ეს ფორმა ხშირია ოჯახებში და თაობიდან თაობას გადაეცემა. (Sauer, 2015)

გენეტიკური ალცჰაიმერის გამომწვევია მუტაცია 21, 14 და 1 რომოსომებში. მუტაციების შედეგად წარმოიქმნება არასწორი ცილები. მუტაცია 21 ქრომოსომაში ბეგა ამილოიდის, 14 ქრომოსომაში პრესელინ 1 და 1 ქრომოსომაში პრესელინ 2 არასწორ ფორმირებას იწვევს.

(Health, 2015). **APOE4** ალელი ასევე ითვლება ალცჰაიმერის დაავადების გამოწვევის რისკ-ფაქტორად. თუმცა, ეს იმას არ ნიშნავს, რომ ამ გენის, თუნდაც ორი ალელის ქონა, დაავადებას გამოიწვევს. დაავადებულთა უმეტესობას **APOE4** გენის ალელები არ აქვთ. (Understanding APOE, n.d.) რამდენიმე შემთხვევა კი ნათელს ხდის, რომ ორი ალელის არსებობის მიუხედავად დაავადება შეიძლება არც განვითარდეს.

ალცჰაიმერის გენეტიკური ფორმის დიაგნოსტიკისთვის შეიმუშავეს გაიდლაინი, რომელიც ფართოდ არის გავრცელებული და მიღებული. (Formal Guidelines Issued for Alzheimer's Genetic Testing, 2011)

1. პირველ რიგში, ინდივიდის პრესიმპტომური გამოკვლევის ჩატარებამდე გენეტიკური კვლევა უნდა ჩატარდეს ოჯახის დაავადებულ წევრს, რათა გაირკვეს მუცაცის ფორმა.
2. გამოკვლევა არ უნდა ჩატარდეს ბავშვებში. დასაშვებია მოზრდილების შემოწმება, რომლებსაც შეუძლიათ თავად გადაწყვიტონ უნდათ თუ არა ჰქონდეთ ეს გენეტიკური ინფორმაცია.
3. მკვლევარი უნდა მიჰყევს ჰანტინგტონის დაავადების (HD) პროტოკოლს, რომელიც ითვალისწინებს პაციენტის მიერ არჩეული ადამიანის თანხლებას სხვადასხვა გამოკვლევების დროს.

მკვლევართა წრეში გავრცელებულია ასევე მეორე გაიდლაინიც, რომელიც შემდეგ საფეხურებს მოიცავს:

1. გამოიკვლიო, აქვს თუ არა პაციენტს ალცჰაიმერის დაავადების ნიშნები.
2. გამორიცხო დემენციის გამომწვევი დაავადებები.
3. იკითხო, აქვს თუ არა ალცჰაიმერის დაავადება ოჯახის რომელიმე წევრს.

კვლევის კლინიკური ნაწილი მოიცავს შემდეგ გამოკვლევებს:

1. ნევროლოგიური გამოკვლევა. სენსორული და მოტორული სისტემების შემოწმება (კრანიალური ნერვები, რეფლექსები და ა.შ), მენტალური სტატუსის მოკლე შეფასება (ორიენტაცია, ყურადღება, წერა, კითხვა, ხაგვა და ა.შ)
2. ფსიქიატრის მიერ ხასიათის, აპათიის, ჰალუცინაციის და ა.შ შემოწმება
3. ნეიროფსიქოლოგიური გამოკვლევები
4. ლაბორატორიული კვლევები. (სისხლის ანალიზი, შესაძლოა თავზურგგვინის სითხე.)
5. რადიოლოგიური კვლევები. (CT, MRI, PET.) (Diagnosis of Early Onset Alzheimer Disease, n.d.)

ალცჰაიმერის დაავადება განუკურნებელია. დღეისთვის შესაძლებელია სიმპტომების შემსუბუქება. ასეთი სულ 3 წამალი არსებობს: დონეპემილი (არიცეფტი), გულანგამინი (რაბაღინი) და რივასტიგმინი (ექსელონი). წამლების მოქმედების ვადა შეზღუდულია და ეფექტი მხოლოდ რამდენიმე თვე გრძელდება. ხშირი უკუჩვენებებია : დიარეა, ღებინება, თავბრუს დასხმა, გულის წასვლა, უძილობა, მადის დაკარგვა, წონაში კლება. ალცჰაიმერის დაავადება ამიანებს სინაპსებს და "კლავს" ნეირონებს. რითაც ამიანებს თავის გვინს. თანამედროვე წამლები კი ორი მიმართულებით მოქმედებენ:

1. ანელებენ პროცესს, რომლის შედეგადაც მიანდება ნეიროგრანსმიტერები.

2. არეგულირებს ერთ-ერთი მნიშვნელოვანი ნეიროგრანსმიტერის, გლუტამატის აქტივობას. ( Current Alzheimer's Treatments ,FDA-approved drugs, n.d.)

ხშირ შემთხვევებში, სარწმუნო გამოკვლევებისა და მკურნალობის უქონლობის გამო, ექიმები არ ურჩევენ პაციენტებს ჩაიგარონ ალცჰაიმერის დაავადების გამოკვლევა. „თქვენ შეგიძლიათ გამოიკვლიოთ **ApoE4** გენი ექიმის ოფისში, თუმცა მე და ჩემი კოლეგები იშვიათად ვთავაზობთ ამას პაციენტებს, რადგან არ შეგვიძლია შევთავაზოთ მკურნალობა, თუ აღმოვაჩინებთ რომ პაციენტი მაღალი რისკის ქვეშ იმყოფება“, ამბობს ალცჰაიმერის დაავადების მკვლევარი ლიანა აპოსტოლოვა, ინდიანას უნივერსიტეტის სამედიცინო უნივერსიტეტის პროფესორი. (Matt McMillen, 2016) აგრეთვე, ექიმები აღნიშნავენ, პაციენტებს, რომლებსაც ალცჰაიმერის დიაგნოზი დაუსვეს, განუვითარდათ ღებრესია და სხვა ფსიქოლოგიური პრობლემები. უმეტეს შემთხვევებში, ალცჰაიმერის დაავადება არ გამოვლენილა. 55 წლის მედლა აღნიშნავს „მე ჩავვარდი ღრმა შავ ხვრელში. ამ ინფორმაციამ ხელი შეუწყო შფოთვის, წუხილის განვითარებას.... დაავადების გაგება ამ დამაზარალებელს.... მე არ მსურს ხალხმა გამოიაროს იგივე, რაც მე გამოვცადა.“ (Matt McMillen, 2016)

რადგან არაფრის გაკეთება შეგიძლია ამ ადამიანთა გამოსაჯანმრთელებლად, ვეთანხმებით ადამიანის გენეტიკის ევროპის საზოგადოების რეკომენდაციას. ვფიქრობთ, მრდასრული ასაკის ყოველ პაციენტს უნდა აუფხსნათ გენეტიკური და კლინიკური ტესტების შესაძლებლობები და გადაფურთხილეთ ყველა მოსალოდნელი შედეგის შესახებ. ამის შემდეგ, პაციენტმა თავად უნდა გადაწყვიტოს არის თუ არა მზად ჩაიგაროს გამოკვლევა. ამგვარი კვლევის ჩატარებას ბავშვებში რეკომენდაციას არც ერთი ექიმი უწევს. აგრეთვე, ალცჰაიმერის დაავადების გენეტიკური რისკებისა და დამცველი ფაქტორების აღმოჩენა კვლევების მნიშვნელოვანი და აუცილებლად შესასწავლი მიმართულებაა. დაავადების გენეტიკური საფუძველის შესწავლა გასცემს პასუხს მკვლევარებისა და პაციენტების კითხვებს (მაგ. მეხსიერებისა და აზროვნების პრობლემების მქონე ადამიანთა ნაწილს რატომ ემართება ალცჰაიმერი და რა ფაქტორები უშლის/უწყობს ხელს ამ დაავადების განვითარებას?). აგრეთვე, რა გავლენას ახდენს გარემო ალცჰაიმერის დაავადების განვითარებაზე და აქვს თუ არა სხვა გენებს ალცჰაიმერის გამოვლენასთან კავშირი. საჭიროა აგრეთვე დაავადებულ ადამიანთა კვლევა, რათა მეტი ინფორმაცია მივიღოთ დაავადებაზე და შევეცადოთ შევიმუშავოთ პრევენციის გზები. პრევენციასთან ერთად ეფექტური მკურნალობაც უნდა იყოს მნიშვნელოვანი პრიორიტეტი. გვჯერა, რომ დადგება დღე, როდესაც მკვლევარები შეძლებენ ამ ადამიანების დახმარებას და სამსახურიდან სახლში მისულ, დაღლილ შვილს გაყინულმზერიანი მშობელი აღარ დახვდება შინ.

## Bibliography

*Current Alzheimer's Treatments ,FDA-approved drugs.* (თ. გ.). მოპოვებული alz.org:

[http://www.alz.org/research/science/alzheimers\\_disease\\_treatments.asp](http://www.alz.org/research/science/alzheimers_disease_treatments.asp)-დან

*Diagnosis of Early Onset Alzheimer Disease.* (თ. გ.). მოპოვებული Alzforum:

<http://www.alzforum.org/early-onset-familial-ad/diagnosisgenetics/diagnosis-early-onset-alzheimer-disease>-დან

*Formal Guidelines Issued for Alzheimer's Genetic Testing.* (2011 წლის 15 july). მოპოვებული Alzforum:

<http://www.alzforum.org/early-onset-familial-ad/diagnosisgenetics/formal-guidelines-issued-alzheimers-genetic-testing>-დან

Health, N. I. (2015 წლის august). *Alzheimer's Disease Genetics Fact Sheet.* მოპოვებული National Institute on Aging:

<https://www.nia.nih.gov/alzheimers/publication/alzheimers-disease-genetics-fact-sheet>-დან

*How Early Onset Dementia Led to a Historic Discovery.* (2016 წლის 7 04). მოპოვებული Alzforum:

<http://www.alzforum.org/early-onset-familial-ad/overview/how-early-onset-dementia-led-historic-discovery>-დან

Matt McMillen, R. b. (2016 წლის february). *Alzheimer's Risk: Do You Want to Know?* მოპოვებული WebMd:

<http://www.webmd.com/news/breaking-news/confronting-alzheimers/20160225/alzheimers-risk?page=1>-დან

Sauer, A. (2015 წლის 19 february). *What You Need to Know About Familial Alzheimer's Disease.*

მოპოვებული alzheimers: <http://www.alzheimers.net/2-19-15-familial-alzheimers-disease> -დან

*Understanding APOE.* (თ. გ.). მოპოვებული Alzheimer's drug discovery foundation:

<http://alzdiscovery.org/cognitive-vitality/what-apoe-means-for-your-health>-დან

*What is Alzheimer's disease?* (თ. გ.). მოპოვებული Alzheimer's society:

[https://www.alzheimers.org.uk/site/scripts/documents\\_info.php?documentID=100](https://www.alzheimers.org.uk/site/scripts/documents_info.php?documentID=100) -დან