

ირგვლივ ყველაფერი დამიბნელდა, ვგრძნობდი როგორ მიპყრობდა აუტანელი სიცივე. ნელ-ნელა მუხლებში ძალა წამერთვა და გავითიშე. როდესაც გონს მოვედი, კამკაშა შუქი თვალს მჭრიდა, მხოლოდ ნაწილობრივ ვარჩევდი თეთრხლათიანი ქალის სილუეტს, რომელიც დაჟინებით იმეორებდა ჩემს სახელს და მდგომარეობაზე მეკითხებოდა. მივხვდი, რომ ისევ ექიმი კარენის კაბინეტში ვიყავი. არაფერი მახსოვდა, გარდა იმისა, რომ ექიმმა 50 წლის ასაკში საბედისწერო დიაგნოზი დამისვა. დიახ, მე ჰანტინგტონის დაავადება დამიდგინდა. როდესაც ეს ყველაფერი გავიაზრე, თავში მხოლოდ ორი სიტყვა მიტრიალებდა: „ვწუხვარ, სარა.“ გადავწყვიტე ჩემი შვილისათვის ყველაფერი დამემალა. სასტიკად წინააღმდეგი ვიყავი იმის, რომ ექიმს სარასათვის დიაგნოზის შესახებ გაემხილა.

ალბათ, დაგაინტერესებთ, რატომ ვუპირისპირდებოდი მას ასე მტკიცედ. იქიდან გამომდინარე, რომ მამაჩემსაც იგივე დაავადება სჭირდა, ძალიან ბევრი რამ ვიცოდი მის შესახებ. სარასგან განსხვავებით, მე საკმაოდ ადრეულ ასაკში მომიწია ამ პრობლემასთან შეხვედრა. მახსოვს, 11 წლიდან ნელ-ნელა როგორ მართმევდა „საზიზღარი“ ჰანტინგტონი საყვარელ, ენერგიულ მამას. არ დაგიძალავთ და თავდაპირველი სიმპტომები ცოტა სახალისოდაც მეჩვენებოდა, რაც ნაწილობრივ მამას დამსახურებაც იყო. ყოველ უნებლიე ხელის კანკალზე, სადაც არ უნდა ყოფილიყო, ის, ყოველთვის თავისთან მიხმობდა და ღიმილიანი, თუმცა, სევდანარევი სახით მეუბნებოდა: „ჯონათაან, ცეკვის დროა“. მეც, პატარა ჯონათანს, ბევრი არაფერი მინდოდა ბედნიერებისათვის. შემემლო ნებისმიერი საქმე მიმეტოვებინა და უმოკლეს დროში მასთან გავჩენილიყავი. ამის შემდეგ კი ორივენი ერთად ვიწყებდით „ცეკვას“. ჩვენ შორის მხოლოდ ის განსხვავება იყო, რომ მამა თავის ქმედებას ვერ აკონტროლებდა, მე კი მთელი ჩემი ძალისხმევით ვცდილობდი მისი ყოველი მოძრაობა ზუსტად გამემეორებინა. მოგვიანებით აღმოვაჩინე, რომ ეს სულაც არ იყო ცეკვა და მამას ნელ-ნელა უვლინდებოდა ყველაზე გავრცელებული სიმპტომი- ქორეა[1].

სამწუხაროდ ძალიან მოკლე ხანში ყველაფერი თავდაყირა დადგა. როგორც ერთ ინგლისურ ანდაზაშია- „დრო და დინება არავის ელოდება“. არც მე ვიყავი გამონაკლისი

და არც ჩემთან ათანხმებდა მარადისობისკენ მიმავალი დრო თავის ნაბიჯებს. დაავადების პროგრესირებასთან ერთად მამა ძალიან დეპრესიული გახდა, ყველა წვრილმანზე მარტივად ფეთქდებოდა და ყველაფრის მიმართ აგრესიას იჩენდა. ადრეულ ეტაპზე დაავადებამ შემეცნების ყველა ასპექტი მოიცვა, უფრო მოგვიანებით მამას მეტყველების უნარიც წაერთვა[4], მხოლოდ გაურკვეველი, მუნჯი ბგერების პერიოდული გამეორებით ცდილობდა ჩემთვის თავისი სათქმელი გადმოეცა (დამატება; თ.ლ.). ბოლო სტადიაზე მან წონაში ძალიან დაიკლო, ისეთი მძიმე მოტორული დარღვევები განუვითარდა, რომ მთლიანად ჩემზე გახდა დამოკიდებული[4]. საბოლოოდ კი მამა გარდაიცვალა...

ეს დაავადება 10 წლის განმავლობაში ტანჯავდა მამას და შესაბამისად, ამ ხნის მანძილზე მეც ჰანტინგტონთან ერთად მომიწია „ცხოვრება“. მისი გარდაცვალების შემდეგ გადაწყვიტე HD-ს შესახებ იმაზე მეტი გამეგო, ვიდრე ჩემი თვალით მქონდა ნანახი, თუმცა ესეც საკმარისი იყო იმისათვის, რომ სარას ჩემი დიაგნოზის შესახებ არაფერი სცოდნოდა.

ბევრი ძიება არ დამჭირვებია იმის გამოსაკვლევად, რომ ჰანტინგტონი ნეიროდეგენერაციული, აუტოსომურ-დომინანტური დაავადებაა. ის HTT გენში ლოკალიზებული გლუტამინის მაკოდირებელი CAG ტრინუკლეოტიდის ანომალიურად ვრცელი ექსპანსიით არის გამოწვეული, რაც ხშირად ანტიციპაციის შედეგია. ნორმაში განმეორებადობის რიცხვი 9-35 ია. დაავადება უმეტესად მამისეულ გადაცემას ავლენს[4], აქედან გამომდინარე 50%-იანი რისკის ქვეშ იყო ჩემი ქალიშვილი, სარაც, რომ ჩემი მუტანტური ალელი მას გადასცემოდა (დამატება; თ.ლ.). ყველაზე მთავარი ის იყო, რომ დაავადება არ იკურნებოდა.[3]

მოლეკულურ-გენეტიკური ასპექტების გარდა კიდევ მრავალ ინფორმაციას გავეცანი ჰანტინგტონის შესახებ. წავიკითხე, თუ რამდენი ადამიანი იმსხვერპლა სუიციდმა[2] ჰანტინგტონის დაავადებამდე, რა თქმა უნდა იმ იმედგაცრუების გამო, რაც ამ დიაგნოზის დასმას მოჰყვა. სწორედ ეს იყო ერთ-ერთი მიზეზი იმისა, თუ რატომ არ მინდოდა სარას სცოდნოდა. მამად ყოფნა გაცილებით რთული აღმოჩნდა ვიდრე მეგონა, მშობლის

ინსტინქტმა აზროვნების უნარი წამართვა. ყველანაირმა მორალურმა და ეთიკურმა ფასეულობებმა უკანა პლანზე გადაიწია და იმ დროს უმნიშვნელოვანეს ფაქტორად მხოლოდ სარას დაცვის ინსტინქტები იქცა. არ მინდოდა ჩემი შვილის მომავალი ერთი ხელის მოსმით გამენადგურებინა, არ მინდოდა სარაც მოქცეულიყო დაავადების ჩრდილქვეშ. თუ შედეგი მაინც გარდაუვალი იყო მერჩივნა, სარას, ჩემგან განსხვავებით, უშფოთველად ეცხოვრა და ყოველი დღე იმაზე ფიქრით არ დატანჯულიყო, რომ მოვიდოდა დრო და დამოუკიდებლად არსებობას ვეღარ შეძლებდა. შეიძლება ითქვას, მე გამიმართლა და იმ მეოთხედში მოვხვდი, რომელთაც სიმპტომები 50 წლის ასაკში უვლინდებათ [4]. მეშინოდა, რომ სარაც ჩემნაირი „იღბლიანი“ არ აღმოჩნდებოდა და უფრო ადრე მოადგებოდა კარს არასასურველი სტუმარი. თუმცა ეს მხოლოდ ჩემი აზრი იყო. ჩემ გარდა კი ამ ისტორიაში ორი მნიშვნელოვანი პირი ფიგურირებდა - სარა და ექიმი კარენი.

ექიმი კარენი სწორედ ის ადამიანი აღმოჩნდა ვინც საბოლოოდ დაადასტურა ჩემს გენებში მუტანტური ალელის არსებობა. ჩემგან განსხვავებით, იგი უფრო პრაგმატულად აზროვნებდა და ცივი გონებით აფასებდა გარშემო მიმდინარე, არც თუ ისე სასიამოვნო, მოვლენებს. მისგან განსხვავებით კი, მე ობიექტურობა მაკლდა. ექიმი ყოველ ვიზიტზე დაჟინებით მიმეორებდა, რომ სარა უკვე ჩამოყალიბებული პიროვნება იყო და სრული უფლება ჰქონდა, ჩემი დიაგნოზის შესახებ სცოდნოდა, თვითონ გადაეწყვიტა, გაიკეთებდა თუ არა გენეტიკურ ტესტირებას და იმ შემთხვევაში, თუ პასუხი დადებითი აღმოჩნდებოდა, განესაზღვრა, თუ როგორ დაგეგმავდა საკუთარ მომავალს. თუმცა არსებობდა მნიშვნელოვანი ხაზი, რომლის გადაკვეთაც ექიმ კარენს არ შეეძლო: ექიმსა და პაციენტს შორის არსებული „კონფიდენციალობის წესი“ [5] მას უფლებას არ აძლევდა, თავის თავზე აეღო თქმის პასუხისმგებლობა. ეს ნაბიჯი ექიმს უკვე უზენაესი კანონის წინაშე აპირისპირებდა.

რაც შეეხება სარას, ვფიქრობ, რომ ამ ისტორიაში ის ყველაზე მეტად დაიჩაგრა და არა იმიტომ, 50%-იანი რისკის ქვეშ რომ იდგა, არამედ, იმიტომ, რომ ჩემი ეგოიზმის გამო კინაღამ მარიონტად ვაქციე. ფაქტობრივად, ჩემი თავდაპირველი გადაწყვეტილებით მას

ვუზღუდავი თავისუფალი არჩევნის უფლებას. კარგად რომ დავფიქრდი და ყველაფერი ავწონ-დავწონე, გავანალიზე, რომ ჩემი დიაგნოზის არ გამხელას შეიძლება სარა უფრო სავალალო შედეგამდე მიეყვანა. იგი სრულიად მარტო, უიარაოდ რჩებოდა უძლეველ მეტოქესთან და მივხვდი, რომ მე მისი ფარი უნდა ვყოფილიყავი და დარჩენილი სიცოცხლის ბოლომდე უღალატოდ დამეცვა, ჩემი სარა.

საბოლოოდ სარას ყველაფერი ვუამბე, ექიმი კარენის დახმარებით ავუხსენი, რომ HD სულაც არ იყო განაჩენი და მსოფლიოში უამრავი ადამიანი ცხოვრობდა ამ დაავადებასთან ერთად. გარდა ამისა, არსებობდა უამრავი საშუალება, რომელიც მას დაავადების არსებობის შემთხვევაში ფსიქოლოგიურად გააძლიერებდა და დაეხმარებოდა სიმტომების შემსუბუქებაში. ჩვენ მხოლოდ იმედილა გვაცოცხლებდა... იმედი, რომელიც სარას გენეტიკური ანალიზის საბოლოო შედეგზე იყო დამოკიდებული....50% არც თუ ისე ცოტა იყო ბედიცწერის მიერ სარასთვის მომავალი ბედნიერების თუ უბედურების განაჩენის გამოსატანად.....

გამოყენებული ლიტერატურა:

1. Clarke M. (2018). Huntington's Disease.

<https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/symptoms-causes/syc-20356117>

2. Fiedorowicz, Mills, Ruggle, Langbehn, & Paulsen (2012); Suicidal Behavior in Prodromal Huntington's Disease .

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3186721/>

3. Huntington's Disease News (2017). Treatment for Huntington's Disease.

<https://huntingtonsdiseaseneeds.com/treatments/>

4. Warby SC, Graham RK, Hayden MR: Huntington disease.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>

5. საქართველოს კანონი პაციენტის უფლებების შესახებ. თავი მე-5; მუხლი 27-ე