

ნიმან-პიკის სინდრომი

ანა-მარიამ კვაჭაძე

ელ-ფოსტა: anamariakvachi@gmail.com

ბიოლოგიის დეპარტამენტი,

ზუსტ და საბუნებისმეტყველო ფაკულტეტი,

თბილისის სახელმწიფო უნივერსიტეტი,

ი.ჭავჭავაძის გამზირი 3, თბილისი 0179,

საქართველო

ნიმან-პიკი წარმოადგენს ლიზოსომების მეტაბოლურ ე.წ. შენახვის დარღვევასთან დაკავშირებულ მემკვიდრულ აუტოსომურ-რეცესიულ დაავადებას, რომელიც ხასიათდება ერთი ან რამდენიმე ლიზოსომის ფერმენტის ან კომპონენტის დეფიციტით, რომელიც მონაწილეობს ლიპიდებისა და მისი პროდუქტების ჰიდროლიზში ან ტრანსპორტირებაში. აღნიშნული დაავადების დროს აღინიშნება მჟავა სპინგომიელინაზას დეფიციტი, რომელიც აკატალიზებს სფინგომიელინის ჰიდროლიზს ცერამიდად და ფოსფოქოლინად. შედეგად სფინგომიელინი და მისი წინამორბედი ლიპიდები გროვდება ლიზოსომებში. ზოგიერთ შემთხვევაში აღინიშნება ქოლესტეროლის დაგროვება, მისი გამომტანი ცილის დისფუნქციის გამო.

აღნიშნული დაავადებათა შემთხვევები მცირეა, მსოფლიოს მასშტაბით ნიმან-პიკის დაავადების სიხშირეა 0.5 შემთხვევა თითო 100000 ახალშობილზე. საქართველოს მასშტაბით, ასეთი დაავადებების შესახებ სტატისტიკა ექიმების ან დაავადებათა კონტროლის ცენტრებიდან ჯერ არ გამოქვეყნებულა. ძირითადად ვლინდება აშკენაზ ებრაელებში. აღნიშნული დაავადების გენეტიკური სკრინინგი ხელმისაწვდომია ერთ-ერთ ლაბორატორიაში - სინევი, თუმცა ანალიზი ტარდება ევროპაში, რაც საქართველოში სავარაუდოდ შემთხვევათა მცირე რაოდენობაზე მიუთითებს.

როგორც აღვნიშნე, დაავადების სიხშირე მცირეა, შესაბამისად აღნიშნული დაავადების კვლევა სირთულეებთან არის დაკავშირებული, ვლინდება ძირითადად მცირეწლოვანებში, რაც უფრო ართულებს კვლევას. თუმცა შემუშავებული იქნა აღნიშნული დაავადების თავის მოდელები, დაავადების შესასწავლად. კვლევებით დასტურდება აღნიშნული დაავადების გავლენა სხვადასხვა სისტემაზე, სიმძიმიდან და ქვეტიპიდან გამომდინარე. შესაბამისად, წარმოადგენს მულტისისტემურ დაავადებას.

თანამედროვე მედიცინა ჯერ კიდევ ეძებს მკურნალობის გზებს, თუმცა პროგრესული გენეტიკური კვლევები, ენზიმების ჩანაცვლებითი თერაპიები იძლევა სამომავლო პერსპექტივას.

აღნიშნული ნაშრომის მიზანია, საზოგადოებისთვის ნიმან-პიკის შესახებ ცნობიერების ამაღლება. ნაშრომის ფარგლებში განხილული იქნება ნიმან-პიკის სინდრომისთვის დამახასიათებელი კლინიკური ნიშნები, ქვეტიპები, მათი გენეტიკური და ბიოქიმიური საფუძვლები, დიფერენცირებული დიაგნოზები და ჰიპოთეზები ამ დაავადების შესახებ.