



UGONJWA WA SMITH-KINGSMORE NI NINI?

Ugonjwa wa Smith-Kingsmore (SKS) ni ugonjwa nadra wa ukuaji wa neva, uliotambuliwa mwaka wa 2013, unaosababishwa na mabadiliko (aina tofauti za jeni zinazosababisha magonjwa) katika jeni la MTOR. Mabadiliko mahususi ya jenetiki yanaweza kutofautiana kwa watu walio na SKS, na kwa hivyo dalili zinaweza kutofautiana pia. Dalili za kawaida sana za SKS ni:

- Ulemavu wa Akili
- Ulemavu wa Ukuaji
- Ubongo Mkubwa
- Matukio ya Kifafa
- Kutolala Vizuri

JENI YA MTOR NI NINI?

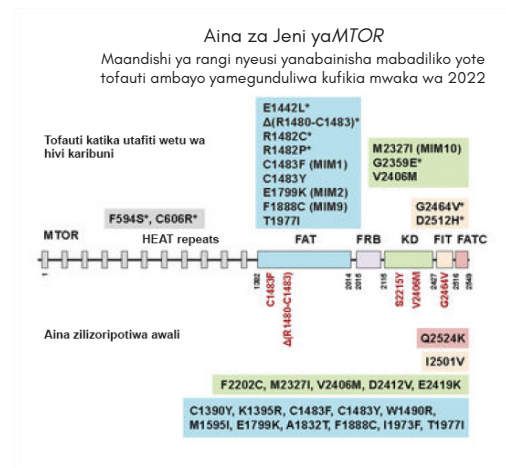
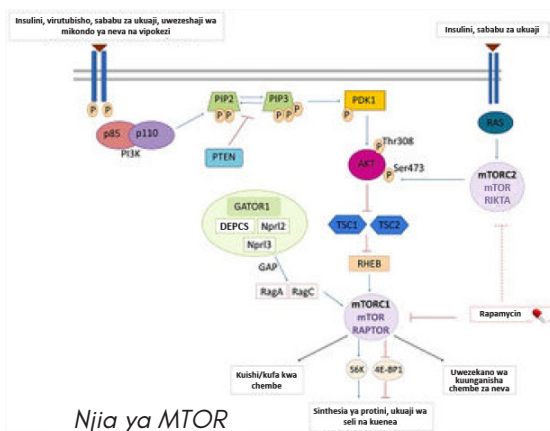
Maagizo ya miili yetu yamepangwa katika miundo inayoitwa DNA. Jeni ni sehemu za DNA zinazotoa maagizo ya utendaji au shughuli fulani.

Jeni ya *MTOR* hupea mwili maagizo kwa ajili ya njia ya *MTOR*. Njia huwezesha seli za mwili wetu kuwasiliana (kama vile wakati wa kukua na kasi ya kukua). Jeni ya *MTOR* iko kwenye Kromosomu ya 1, haswa kwenye sehemu ya 1p36.

Mabadiliko (pia huitwa aina tofauti ya jeni au mabadiliko ya chembe za urithi) katika jeni ya *MTOR* yanaweza kusababisha utendaji wa juu sana (protini kuweza kufanya mambo mengine). Kutokana na utendaji wa juu sana wa njia, seli za neva (nyuroni) zilizoathiriwa hukua kubwa na kuwa na umbo usio wa kawaida, hivyo kusababisha kutokua vizuri kwa ubongo, ucheleweshaji wa utambuzi na kifafa.

Mabadiliko ya jenetiki ndani ya *MTOR* yalibainishwa kama chanzo cha ugonjwa wa ukuaji wa neva kwa mara ya kwanza mwaka wa 2013. Uchunguzi zaidi bado unahitajika ili kuendelea kufafanua sifa zinazohusiana na aina mahususi za jeni ya *MTOR*. Kwa sasa, mabadiliko ya jenetiki katika *MTOR* yanaweza kugawanywa katika makundi matatu ya kitiba.

- Kundi la kwanza linajumuisha wagonjwa walio na ubongo mkubwa kwa ujumla (tatizo la kuwa na ubongo mkubwa), ulemavu wa akili, tawahudi, na haipotonia (kinachochukuliwa kwa kawaida kama SKS).
- Kundi la pili linajumuisha wagonjwa walio na ua ubongo mkubwa, mikunjo mingi juu ya ubongo (polymicrogyria), na matatizo ya rangi ya ngozi.
- Kundi la tatu linajumuisha wagonjwa walio na mabadiliko ya kimsingi katika ubongo (focal cortical dysplasia au hemimegalencephaly) hivyo kusababisha kifafa cha utotoni.





Hali hii ilitukiaje?

Watu wote wana nakala mbili za kila jeni, moja iliyorithiwa kutoka kwa kila mzazi. SKS kwa kawaida ni hali kuu ambayo mtoto anarithi kutoka kwa mzazi, hivyo inamaanisha kuwa nakala moja ya jeni iliyobadilishwa ya *MTOR* katika kila seli inatosha kusababisha tatizo hilo.

Mabadiliko katika jeni la *MTOR* kwa kawaida ni matukio yasiyo na mpangilio (ya mara kwa mara au yanayotekea kwa mara ya kwanza) ambayo hutokea kwenye yai au manii kabla ya mimba kutungwa na hayarithiwi kutoka kwa mzazi yeyote. Aina hii ya mabadiliko yanapatikana katika seli zote za mtu aliyeathiriwa na inaitwa seli ya uzazi inayopitisha jenomu (germline variant).

Pia kuna baadhi ya wagonjwa wa SKS ambao wana jeni ya *MTOR* iliyobadilishwa katika baadhi, lakini si katika seli zao zote, na hali hii inaitwa somatic mosaicism. Aina hii ya mabadiliko hutokea kwa mara ya kwanza (sio ya kurithi) na hutokea wakati fulani mtoto anapokua wakati wa ujauzito. Mabadiliko ya jeni ya *MTOR* katika wagonjwa hawa wa SKS yanaweza tu kutambuliwa katika sampuli za tishu zilizoathiriwa na huenda yasigunduliwe katika sampuli ya damu au mate.

Mara chache sana, watu walio na SKS hurithi jeni iliyobadilishwa kutoka kwa mzazi ambaye hajaathirika ambaye ana mabadiliko ya jeni ya *MTOR* kwenye seli za manii au za yai pekee (tishu za seli ya uzazi inayopitisha jenomu). Hii inaitwa germline mosaicism na, ingawa ni nadra, imeonekana mara nyingi zaidi katika SKS kuliko magonjwa mengine.

Je, kuna hatari gani ya hali hii kutokea katika ujauzito wakati ujao?

Hatari ya mabadiliko ya jenetiki kutokea kwa zaidi ya mtu mmoja katika familia inaitwa hatari ya inayotokea tena.

Watu walio na SKS wana uwezekano wa hadi asilimia 50 ya kuwa na mtoto aliyeathiriwa. Hata hivyo, ni vigumu kukokotoa hatari mahususi kwa sababu inategemea ikiwa mtu aliye na SKS ana mabadiliko katika kila seli ya mwili wake au katika baadhi ya seli pekee.

Je, mtu anatambuliwaje kuwa ana SKS?

Ikiwa mtoto ana dalili za kawaida za wagonjwa walio na SKS, uchunguzi wa jenetiki unapaswa kupendekezwa. Utambuzi wa SKS unathibitishwa kimolekuli (uchunguzi wa jenetiki unaotafuta mabadiliko katika jeni ya *MTOR*). Uchunguzi wa jenetiki kwa kawaida hufanywa kwa kutumia sampuli ya damu au mate.

Ikiwa hali ya mosaicism (sio seli zote zilizo na mabadiliko ya jenetiki) inashukiwa, uchunguzi wa jenetiki unaweza kufanywa kwa sampuli tofauti.

Inapendekezwa uzungumze na timu ya wanaochunguza jeni ili kubaini aina ya uchunguzi ambao utamfaa mtoto wako.





Dalili za Kitiba au Hali Zinazodhihirisha Ugonjwa Huu

Dalili za kawaida za SKS hutofautiana. Soma hapa kwa orodha kamili.



Dalili za Kitabia

- Tawahudi/dalili za tawahudi/Tatizo la uchakataji wa hisia
- ADHD (upungufu wa umakini/tatizo la utendaji kupita kiasi)
- Matatizo ya matamshi /yasiyo ya matamshi - kuchelewa au kukosa uwezo wa kimatamshi, matamshi yasiyoeleweka
- Tabia za kujidhuru

Dalili za Nyurolojia

- Kuchelewa kukua/Ulemavu wa Akili
- Macrocephaly /megalencephaly / Ventriculomegaly/ Polymicrogyria/na Mengine yasiyo ya kawaida kwenye MRI ya ubongo/Ukuaji wa haraka wa kichwa katika miezi 6 ya kwanza
- Kutosonga kwa misuli kwa kiwango kinachofaa (haipotonia)
- Matukio ya kifafa (ikijumuisha kifafa wakati wa kulala au kuamka)
- Matatizo ya usingizi (kukosa usingizi, kuamka usiku, matatizo ya kupumua wakati mtu amelala)
- Matatizo ya Kusikia
- Ulemavu wa Gamba la Jicho



Dalili za Kimwili

- Nywele zilizopinda
- Maumbile ya uso yasiyo ya kawaida
 - paji kubwa, mwonekano wa kinywa wazi, sehemu ya katikati ya mdomo wa juu ulio kubwa na ndefu, pua fupi na kulainika kwa ncha ya pua, makrostomia, umbali usio wa kawaida kati ya viungo au sehemu mbili za mwili
- Ukubwa wa kupita kawaida wakati wa kuzaliwa (ukubwa unaozidi ule unaotarajiwa akilinganishwa na watoto wa umri au jinsia yake)
- Rangi ya ngozi/mistari ya Blaschko kwenye ngozi/tatizo la sehemu za mwili kukosa rangi/mabaka yasiyo ya kawaida kwenye ngozi yenye rangi nyepesi na yanaweza kuhusishwa na macho, mfumo wa neva na matatizo ya mifupa/alama za Kahawia Iliyokolea katika ngozi ya mtoto anapozaliwa
- Kupungua kwa utoaji wa jasho / kutoweza kustahimili joto
- Ukuaji wa kasi katika miezi 18 hadi miaka 2 ya kwanza
- Kuchelewa kwa ukuaji wa mifupa (picha ya mifupa katika umri wa miaka 2 ilionyesha kuwa ilikuwa sawa na ya mtoto mchanga) / kukua haraka zaidi kwa mifupa
- Mapungufu ya misogeo ya misuli



Matatizo ya Usagaji wa Chakula/Utumbo

- Matatizo ya tumbo (maumivu ya tumbo, kuvimbiwa)
- Hyperphagia - kuwa na hamu kubwa ya chakula isiyo ya kawaida

Je, kuna Tiba au Dawa ya SKS?

Kwa sasa, hakuna tiba ya Ugonjwa wa Smith-Kingsmore, na hakuna dawa zilizoidhinishwa na Mamlaka ya Chakula na Dawa ya Marekani (FDA). Matibabu yanategemea dalili maalum za mtoto.

Tiba za Uchunguzi

Baadhi ya wagonjwa walio na SKS wamepewa dawa ya sirolimus (rapamycin) au everolimus ili kutibu matukio ya kifafa yasiyoweza kutibika (matukio ya kifafa ambayo hayawezi kudhibitiwa kikamilifu kwa dawa zingine). Kwa sasa hakuna data iliyochapishwa kuhusu jinsi dawa hii inavyofanya kazi (ufaafu) na dawa hizi kwa sasa hazijaidhinishwa na FDA kutibu SKS. Uchunguzi unaendelea ili kubaini madhara ya muda mrefu ya rapamycin kwa ukuaji wa utambuzi wa nyuroni kwa watu walio na SKS na majaribio ya kimatibabu yanahitajika ili kufafanua ufanisi wa rapamycin.



Matatizo ya Kimatibabu

Ukuzi

Watu wenye SKS mara nyingi ni wakubwa (macrosomia) wakati wa kuzaliwa. Baadhi yao hugunduliwa kuwa na macrocephaly (kichwa kikubwa), megalencephaly (ubongo kubwa) na/au hali ya ventrikali ya ubongo kuwa kubwa kupita kiasikabla ya kuzaliwa.

Kusogeza Misuli

Watu walio na SKS mara nyingi huwa na haipotonia (uwezo mdogo wa kusogeza misuli) ambayo inaweza kusababisha kuchelewa kwa hatua za ukuzi kama vile kugeuka, kukaa, kutambaa, kutembea.

Matukio ya Kifafa

Takriban asilimia 30-40 ya watu walio na SKS wamepata tukio la kifafa. Wengi wao wanahitaji dawa za kuzuia kifafa (AED) ili kudhibiti kifafa kila wakati.

Usingizi

Familia nyingi huripoti matatizo ya kulala kwa watoto wao walio na SKS. Uchunguzi wa usingizi unaweza kusaidia kutambua masuala na mtalaamu wa usingizi au daktari wa watoto anaweza kupendekeza jinsi ya kudhibiti masuala hayo kutumia matibabu.

Kusikia na Kuona

Kuna visa vilivyoripotiwa vya ulemavu wa gamba la macho, ambapo kuna ulemavu wa kuona unaotokana na jinsi ubongo unavyochakata kile ambacho macho inaona. Hii inaweza kuwa inatokana na mapungufu katika ubongo wala si mapungufu katika macho. Pia kuna visa vilivyoripotiwa vya kupoteza uwezo wa kusikia kutokana na uharibifu wa sehemu ya ndani ya sikio au wa njia za neva kutoka kwa sehemu ya ndani ya sikio hadi kwenye ubongo. Kuna watu wachache walio na SKS ambao wamenufaika na vipandikizi vya koklea.

Matatizo ya Tumbo

Watu wengi walio na SKS wana matatizo ya tumbo ikiwa ni pamoja na kuvimbiwa, kutosonga kwa chakula kwenye utumbo, na asidi ya tumbo kurudi mara kwa mara kwenye umio. Takriban asilimia 30 ya watu wana hyperphagia (kuongezeka kwa hamu ya chakula isiyoya kawaida).

Matatizo ya Ukuaji na Kitabia

Misogeo ya Misuli Kubwa:

Watu wengi walio na SKS wana hali ya kuchelewa kwa uwezo wa misogeo ya misuli kubwa unaohusiana na uwezo mdogo wa misuli kusogeza na hunufaika kutokana na tiba ya kuzoeza mwili wanapokuwa watoto. Ijapokuwa watu wengi walio na SKS wanaweza kutembea kwa kujitegemea, kuna wale walio chini ya miaka 8 ambao hawajafikia hatua hii muhimu na wanahitaji vifaa vya kutembea.

Misogeo ya Misuli Ndogo:

Watu walio na SKS mara nyingi huchelewa kupata uwezo wa kusogeza misuli ndogo ikiwa ni pamoja na kushikilia vitu kwa kutumia kidole gumba, cha shada na cha kati, kujilisha na kuandika. Ucheleweshaji huu wa kusogeza misuli ndogo unahusiana na uwezo mdogo wa kusogeza misuli.

Matamshi:

Takriban watu wote walio na SKS wana matatizo ya mawasiliano katika lugha ya kujieleza na pokezi. Baadhi yao mara nyingi huchelewa kuanza kuzungumza na wanaweza kuwa na msamiati kidogo huku wengine wakikosa kuzungumza kabisa. Baadhi ya watu wanaweza kunufaika kutokana na njia mbadala za mawasiliano ikiwa ni pamoja na lugha ya ishara, vifaa vya teknolojia vya usaidizi, nk.

Kujifunza:

Matatizo ya kujifunza hutofautiana kutoka ya wastani hadi makubwa. Watoto wananufaika kutokana na usaidizi wa utotoni na mipango ya uingiliaji kati. Baadhi ya watoto wanasomea katika shule za kawaida huku wengine wakinufaika kutokana na mafunzo maalumu ili kukidhi mahitaji yao. Kiwango cha usaidizi kinachohitajika hutofautiana kutegemea kiwango cha kujifunza cha mtoto na/au ulemavu wa utambuzi. Usaidizi unaoendelea na usimamizi kwa kawaida ni muhimu hadi utu uzima.

Tabia:

Watu wengi walio na SKS wamegunduliwa kuwa na matatizo ya kiakili na/au tawahudi au wana dalili kama za tawahudi. Kuna matukio yaliyorekodiwa ya matatizo ya wasiwasi, ADHD, na OCD. Ingawa watu wengi wana furaha na wapole, tabia za kujidhuru ni za kawaida miongoni mwa watu walio na SKS.



Udhibiti

Matibabu ya Watoto:

- Ziara za kila mwaka za kufuatilia ukuaji na maendeleo
- Matibabu ya kudhibiti kuvimbiwa yanahitajika mara nyingi
- Ufuatiliaji wa ugonjwa kutokana na utendaji usio wa kawaida wa seli za kinga ya mwili

Matibabu ya Ukuaji wa Watoto:

- Tathmini za ukuaji na kitabia ili kutathmini changamoto na kupendekeza matibabu
- Tathmini tiba zinazofaa ikijumuisha kuzoeza mwili, utendaji kazi, matamshi/kula, ya kitabia, ya macho
- Mwongozo wa mipango ya elimu binafsi (IEP)

Jenetiki na Ushauri wa Jenetiki:

- Ukaguzi wa uchunguzi wa jenetiki na matokeo
- Kutoa maelezo kuhusu hatari ya kutokea tena kwa hali hii
- Kutoa huduma za uratibu wa utunzaji

Nyurolojia:

- Ikiwa matukio ya kifafa yanashukiwa, EEG (kipimo cha shughuli za umeme za ubongo) kinapendekezwa
- MRI inapaswa kufanywa ili kutambua matatizo yoyote ya ubongo

Matibabu ya Macho/Matibabu ya Matatizo ya Kuona Yanayotokana na Magonjwa ya Ubongo:

- Uchunguzi wa ulemavu wa gamba la macho (CVI)

Matibabu ya Masikio:

- Uchunguzi wa mara kwa mara wa uwezo wa kusikia (mtoto aliyezaliwa na kila mwaka)

Utaalamu wa Homoni na Tezi za Endokraini:

- Zingatia rufaa ikiwa mtoto atapatwa na hali ya viwango vya chini vya sukari mwilini au ikiwa kubaleghe mapema (precocious) kunashukiwa

Matibabu ya Mifupa/Urekebishaji wa Utendakazi wa Kimwili:

- Tathmini haja ya vifaa vya usaidizi kutokana na haipotonia, mapungufu ya misogeo ya misuli, na/au kasoro za mifupa.

Nyurosaikolojia:

- Kwa watoto wenye umri wa kwenda shule, tathmini hii inaweza kusaidia kutambua usaidizi wa kielimu na shule inayofaa zaidi

Utunzaji wa meno na/au ulainishaji wa meno wa mara kwa mara pia unapendekezwa pamoja na tiba ya matamshi na lugha, tiba ya kuzoeza mwili na ya utendaji kazi na tiba ya tabia/ushauri wa kisaikolojia.

Utafiti

Hifadhi ya Kimataifa ya Rekodi za Wagonjwa ya CoRDS SKS inapatikana bila malipo kwa wagonjwa kujiandikisha na kuchangia katika utafiti wa baadaye wa SKS.

Fursa za ziada za utafiti zimesasishwa kwenye tovuti yetu.

<https://smithkingsmore.org/patient-registry/>



Sajili ya CoRDS

Uratibu wa Magonjwa
Nadra katika Sanford



Wasiliana nasi ikiwa ungependa kupata usaidizi

Wakfu wa Ugonjwa wa Smith-Kingsmore ni shirika lisilo la kibiashara la 501 (c) (3) ambalo limejitolea kusaidia jamii ya kimataifa ya SKS. Dhamira yetu ni kuboresha viwango vya maisha kwa wale walioathiriwa na SKS kwa kusaidia utafiti wa hali ya juu na ushirikiano kati ya wataalamu wa matibabu.

Tufuate kwenye Mitandao yetu ya Kijamii:

