

## ალსტრიომის სინდრომი:

ძალიან იშვიათი დაავადებაა. პირველად აღწერეს შვეციაში კარლ-ჰენრი ალსტრიომმა და კოლეგებმა 1959 წელს. სადღეისოდ გამოვლენილია 450 პაციენტი. დაავადება აუტოსომურ-რეცესიულია. შემთხვევათა 25–40%-ში აღმოჩენილია *ALMS 1* გენის სხვადასხვა მუტაცია, დანარჩენ შემთხვევებში მიზეზი უცნობია. პირველი ნიშანი, რომელიც მშობლების ყურადღებას იქცევს, არის თვალების უნებლიე ცეცება– ნისტაგმი, და სინათლისადმი მომატებული მგრძობელობა. თანდათან ვითარდება ბადურის დეგენერაცია– რეტინოპათია და სიბრმავე. ხშირია გულის უკმარისობა გულის კუნთის დაზიანების – კარდიომიოპათიის გამო, ადრეულ ბავშვობაში ან მოზრდილ ასაკში. ბავშვები და მოზარდები უმეტესად ჭარბწონიანები არიან. სმენის დაზიანება ვითარდება 10 წლის ასაკამდე. მოზარდებსა და ახალგაზრდებში ვითარდება ინსულინის რეზისტენტობა და შემდეგ მეორე ტიპის შაქრიანი დიაბეტი. პაციენტებში ასევე შეიძლება იყოს: კანის მუქი პიგმენტაცია–აკანტოზის ნიგრიკანს, სქოლიოზი, სიდაბლე, ფარისებრი ჯირკვლის ფუნქციის დაქვეითება, ფილტვის დაავადებები, ღვიძლის ფერმენტების მატება. ღვიძლისა და თირკმლის პრობლემები თავს იჩენს სიცოცხლის მე–2 – მე–4 ათწლეულში. სიმპტომების ნაირფეროვნება აღინიშნება თვით დედამამიშვილებშიც კი. ცხადია, თითოეულ პაციენტს არ აქვს გამოხატული დაავადების უკლებლივ ყველა სიმპტომი.

ეს სიმპტომები აქვს პაციენტთა უმეტესობას:

- ნისტაგმი და სინათლის შიში ადრეულ ბავშვობაში
- პროგრესული პიგმენტური რეტინოპათია
- სიმსუქნე ადრეულ ბავშვობაში, რომელიც ასაკთან ერთად მცირდება
- მსუბუქიდან საშუალო სიმძიმის ნეიროსენსორული სმენის დაქვეითება
- გულის უკმარისობა დილატაციური კარდიომიოპათიის გამო ჩვილობაში ან ახალგაზრდობაში
- ნორმალური კიდურები, სინდაქტილიის და პოლიდაქტილიის არარსებობა
- ჰიპერინსულინიემია, ინსულინისადმი რეზისტენტობა
- მეორე ტიპის შაქრიანი დიაბეტი ახალგაზრდებში
- პროგრესული ქრონიკული ნეფროპათია–მილაკოვანი დისფუნქცია
- ნორმალური ინტელექტი

შემდეგი სიმპტომები აქვს პაციენტთა გარკვეულ ნაწილს:

- ჰიპოთირეოზი
- ღვიძლის ფერმენტების მატება
- სტეატოზი–ღვიძლის გაცხიმოვნება
- სპლენომეგალია–ელენთის გადიდება
- პორტული ჰიპერტენზია
- ღვიძლის დისფუნქცია
- ალოპეცია–თმის ცვენა
- ზრდის ჰორმონის დაბალი დონე

- სიდაბლე
- სქოლიოზი ან კიფოზი
- განვითარების შეფერხება
- ჰიპერტენზია
- ჰირსუტიზმი (თმიანობა)
- ჰიპერლიპიდემია
- ჰიპერტრიგლიცერიდემია
- ათეროსკლეროზი
- აკანტოზის ნიგრიკანს
- კუნთური დისტონია
- ჰიპერურიკემია
- მამაკაცებში ჰიპოგენიტალიზმი
- არარეგულარული ციკლი ქალებში
- უშაქრო დიაბეტი
- შუბლის ჰიპეროსტოზი
- საშარდე გზების ხშირი ინფექციები
- გასტროინტესტინური რეფლუქსი
- ასთმა ან რესპირატორული პრობლემები
- ჰიპერსეკრეტორული ფილტვი
- ქრონიკული ობსტრუქციული დაავადება

*დამატებითი ინფორმაციისთვის შეგიძლიათ მიმართოთ ამ მისამართებზე:*

**გოჩა შათირიშვილი**  
**ქართულ-გერმანული სპეციალიზირებული ონკოლოგიური კლინიკა**  
**ლისის ტბა, თბილისი**  
**ტელეფონი: 893376123**  
**[gochasha@yahoo.com](mailto:gochasha@yahoo.com)**

და ასევე:

**Alstrom Syndrome International**

**The Jackson Laboratory**  
**Bar Harbor ME 04609**  
**Phone #: 207-244-7043**  
**800 #: 800-371-3628**  
**e-mail: [jan.marshall@jax.org](mailto:jan.marshall@jax.org)**  
**Home page: <http://www.jax.org/alstrom>**