

Синдром делеции 2q37



Каковы факты?

Впервые сведения о делеции 2q37 появились в медицинском журнале в 1989 году, были описаны 74 пациента - младенцы, дети и взрослые с «чистой» делецией 2q37, которая не затрагивала другие хромосомы (Leroy 2012). В 2004 году американским генетиком доктором Kari Casas опубликовано детальное описание синдрома делеции 2q37 у 66 человек (Casas 2004). В 2007 году калифорнийские ученые доктор Casas и доктор Rena Falk опубликовали полный обзор синдрома (Falk & Casas 2007). В 2013 году группа Юник насчитывала 88 участников с делецией 2q37 в возрасте от новорожденного до 44 лет. После общего опроса (2003г.) и опроса подростков и взрослых (2010г.), в 2012 году 23 семьи с детьми до 14 лет провели подробное обследование здоровья и развития своих детей. Это обследование ссылается на группу Юник. В апреле 2013г. в состав группы в Facebook по делеции 2q37 входило 167 участников. Текст содержит ссылки на статьи в медицинской литературе. По первому автору и году издания Вы можете найти аннотации или статьи-первоисточники из Интернета на сайте PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed). При необходимости большинство статей Вы можете получить в группе Юник.

Синдром делеции 2q37

Синдром делеции 2q37 - хорошо описанное хромосомное заболевание. Люди с данным синдромом утратили небольшое, но разное количество генетического материала (ДНК) вблизи конца одной из двух хромосом 2s, что влияет на развитие, при этом степень поражения и характер воздействия могут сильно различаться. Исследователи неоднократно находили существенные различия между людьми, лишившимися почти идентичного участка ДНК. Если у группы людей прослеживается закономерность проявления совокупности определенных признаков, вызванных одной причиной, такое состояние называется синдромом. Основные признаки делеции 2q37 так и проявляются, поэтому это отклонение известно как синдром делеции 2q37.

Как часто встречается синдром делеции 2q37?

Точно пока неизвестно, но синдром делеции 2q37 довольно часто встречается среди детей, нуждающихся в помощи при обучении (Falk & Casas, 2007).

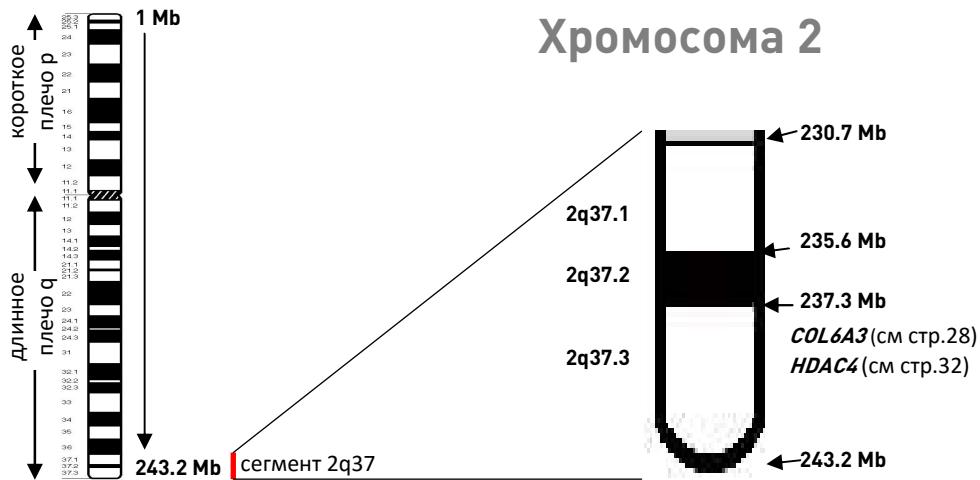
Гены и хромосомы

Наши организмы состоят из триллионов клеток. Большинство клеток содержат набор около 20 000 различных генов; эта генетическая информация говорит организму, как развиваться, расти и функционировать. Гены располагаются на структурах, называемых хромосомами. Обычно хромосомы парные, по одной от каждого родителя. Из 46 хромосом две пары хромосом половые (две X-хромосомы у женщины, X и Y - у мужчины). Остальные 44 хромосомы объединены в 22 пары и пронумерованы от 1 до 22, от условно большей к меньшей. Они называются аутосомными. Каждая хромосома имеет короткое (p) плечо (от французского *petit*, "малый") и длинное (q) плечо (см. схему).

Рассмотрим участок 2q37

Хромосомы невозможно увидеть невооруженным глазом, но если они окрашены и увеличены под микроскопом, каждая из них имеет характерный рисунок из светлых и темных сегментов. На схеме хромосомы 2 (стр.3) вы можете видеть, что нумерация сегментов хромосом возрастает от точки, где длинное плечо соединяется с коротким. Участок 2q37 находится внизу и разделен на три сегмента - светлый (37.1), темный (37.2) и светлый (37.3). Каждый сегмент содержит миллионы пар оснований ДНК. Пары оснований - это химические вещества ДНК, которые образуют окончания "ступенек" его лестничной структуры. Каждый сегмент 2q37 имеет чуть более 12 миллионов пар оснований. Кажется много, но на самом деле это довольно мало: ДНК в участке 2q37 на одной хромосоме 2 составляет примерно 0,2 % от общего числа в каждой клетке.

Хромосома 2



Генетическое тестирование

Если посмотреть на хромосомы под микроскопом, то можно увидеть отсутствующий генетический материал, в случае, когда образец достаточно большой. Молекулярная ДНК технология дает более точное представление о размере и положении делеции. Это важно, поскольку ученые идентифицируют гены и точно определяют их местоположение на хромосомах.

Методы, которые обычно используются, включают FISH (от англ. *fluorescence in situ hybridisation* флуоресцентная гибридизация *in situ*) и микрочипы:

- Флуоресцентная гибридизация *in situ* использует флуоресцентные метки, чтобы визуализировать под микроскопом число копий маленьких секций хромосом. Группа Юник имеет отдельную брошюру по FISH диагностике. Однако редкие хромосомные нарушения могут быть вызваны такими изменениями в хромосомах, которые слишком малы, чтобы различить их в микроскоп.
- Сравнительная геномная гибридизация на микрочипах (array CGH) является чувствительным методом, показывающим увеличение (и потери) крошечных участков ДНК по всей длине хромосом. Сравнительная геномная гибридизация на микрочипах идентифицирует дублированную, разрушенную или отсутствующую ДНК. Группа Юник имеет отдельную брошюру по сравнительной геномной гибридизации на микрочипах.



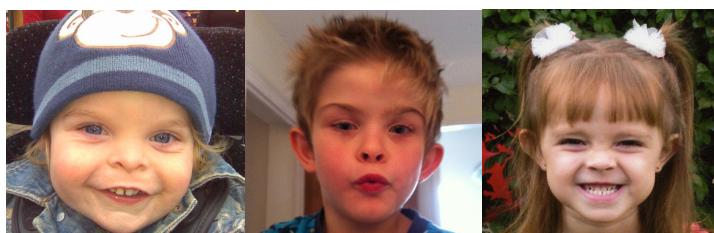
1 пара оснований = bp
1 000 пар оснований = 1 kb
1 000 000 пар оснований = 1 Mb

Полный набор хромосом человека – это его/ее кариотип. Человек с делецией 2q37 может иметь кариотип, который выглядит как один из этих трех примеров:

1. **46,XY,del(2)(q37.1)** - этот результат показывает, что было найдено ожидаемое число хромосом [46], также показывает, что были обнаружены **X** и **Y** хромосомы, следовательно, это - мальчик или мужчина. **del(2)** означает, что в хромосоме 2 есть делеция (утрата части хромосомы) **(q37.1)** показывает сегмент в хромосоме, где был найден разрыв; в этом примере часть хромосомы отсутствует с этого места до конца.

2. **arr[hg19]2q37.3(239836918-243016613)x1** - этот результат показывает, что технология, известная как сравнительная геномная гибридизация на микрочипах (**array CGH**), обнаружила только одну копию (**x1**; нормальное число копий равняется двум) части сегмента, известного как **2q37.3**. **hg19** информирует, какая версия генома человека использовалась, чтобы выявить эти изменения. В настоящее время **hg19** является последней версией. Первая отсутствующая пара - **239836918**, последняя - **243016613**. Если вычесть первое число из второго, то можно вычислить, что существует 3 179 695 недостающих пар оснований, или размер утраченного участка составляет приблизительно 3,18 Mb.

3. **46,XX,der(2)t(2; 14)(q37.2; q32.33)mat**. Приблизительно пять процентов людей с делецией 2q37 имеют транслокацию (вид перестройки), где ДНК поменялась местами между двумя хромосомами. В результате этой перестройки может возникнуть недостающая часть одной хромосомы и дополнительная часть другой хромосомы. Данный пример указывает на ожидаемое число хромосом **[46]**. Также показывает, что обнаружены две X хромосомы **[XX]**, таким образом, это - девочка или женщина. **der(2)** означает, что существует измененная (производная) хромосома 2. **t(2; 14)** означает, что существует транслокация (**t**) между хромосомами 2 и 14 **(2; 14)**. **(q37.2; q32.33)** означает, что хромосома 2 «сломалась» в сегменте 2q37.2, и с этого места ДНК отсутствует; хромосома 14 «сломалась» в сегменте 14q32.33, и от хромосомы 14 появилась дополнительная ДНК. **mat** означает, что транслокация передалась от матери. Если бы она была приобретена от отца, то указывается 2. Группа Юник имеет отдельную брошюру по **сбалансированным транслокациям**.



Слева направо
ребенок с
делецией 2q37.1;
делецией 2q37.2;
делецией 2q37.3.

У всех ли одинаковый размер делеции 2q37?

Нет, не у всех. Хромосома может повредиться в любом сегменте, например в 2q37.1, 2q37.2 или 2q37.3, таким образом, размеры отсутствующих участков хромосомы у людей различаются.

Норма в общей популяции населения

На самом конце хромосомы 2 существует материал, который может быть потерян, вообще не нанося никакого вреда здоровью. По крайней мере, у одного человека из 20 в общей популяции населения не хватает крошечной части этого материала. Насколько мы знаем, это не повышает вероятность иметь ребенка с делецией 2q37 (Falk & Casas, 2007; Leroy 2012).

Есть ли какое-либо различие между воздействием на девочку и на мальчика?

Насколько известно, нет. Действительно, делеция 2q37 более распространена среди девочек, чем среди мальчиков. По данным медицинской литературы описано 42 девочки и 26 мальчиков. В группе Юник зарегистрированы 63 женщины и 25 мужчин (Leroy 2012; «Юник»).

Я бы хотел..

“ .. я бы хотела, чтобы кто-нибудь сказал мне, что все в порядке с тем, что у моего ребенка есть генетическое отклонение. Вместо этого я чувствую, что каждый пытается либо заставить ее быть 'нормальной', либо убедить меня, что я должна просто 'сдаться', потому что из нее ничего значительного не выйдет' (дословные слова от педиатра, которого мы больше не увидим).” *Делеция 2q37.1q37.3, 19 месяцев*

“ .. знать, что врачи всего не знают. Они сказали, что она будет низкорослой, но она ниже меня только на 1 дюйм. То, что у нее есть патология хромосомы, не означает, что она не достигнет того, чего она хочет достигнуть.” *Делеция 2q37.1, 11 лет*

“ .. чтобы каждый профессионал, с которым я сталкивался, прочитал об этой делеции и получил некоторое понимание того, с чем мы имеем дело.” *Делеция 2q37.3, 6 лет*

“ .. знать, что знание не означает мудрость.” *Делеция 2q37, 26 месяцев*

“ .. чтобы ее глухота была диагностирована намного раньше, чем в 2,5 года.” *Делеция 2q37.2, 3% лет*

“ .. иметь больше информации и знать, где получить ее, включая группу Юник. Он был диагностирован при рождении, и мы абсолютно ничего не знали, кроме названия хромосомы, и что у него она отсутствовала.” *Делеция 2q37.1, 4 года*

Существуют ли люди с делецией 2q37, у которых нет проблем с речью, поведением, обучением и здоровьем?

Обычно люди с делецией 2q37 нуждаются в помощи при развитии, и у них могут также быть проблемы со здоровьем и, возможно, некоторые трудности с поведением. Однако, среди членов группы Юник и группы Facebook есть молодые люди только с умеренными трудностями; по крайней мере, один из них трудоустроен. В 2013 на рецензии находилась статья, описывающая нескольких людей с делецией 2q37, имеющих нормальную когнитивную деятельность.

Основные клинические проявления синдрома 2q37

У маленьких детей

- Низкий мышечный тонус, вызывающий мышечную слабость (гипотония)
- Трудности вскармливания
- В некоторых случаях, проблемы со здоровьем

Позже

- Задержка в развитии - терапия помогает
- Низкий мышечный тонус и гиперподвижные суставы – помогает физическая терапия
- Характерные особенности лица, рук и ног
- Трудности обучения - обычно требуется поддержка
- Тенденция постепенно прибавлять в весе – помогают физические упражнения и подходящая диета
- В некоторых случаях, трудное поведение и некоторые особенности, схожие с аутизмом - но многие дети очень хорошо социализированы
- В редких случаях, судороги - обычно хорошо поддаются лечению
- Характерны экзема, астма, и частые инфекции дыхательных путей и ушные инфекции
- Далее обсудим эти особенности более подробно.

Первые признаки

Характерна значительная вариабельность

Первые признаки сильно варьируют. Большинство младенцев рождаются здоровыми, но имеют 'слабые признаки', такие как первоначальные трудности при кормлении и прибавление в весе или необычная гибкость, или несколько необычные черты лица или форма рук. Позже, задержка в развитии является общим первым признаком, обычно вместе с другими симптомами, такими как тяжелая экзема или постоянные трудности при кормлении. При задержке развития у родителей часто есть ощущение, что что-то не так, но они не могут точно определить проблему. Меньшее число новорожденных имеют признаки синдрома с рождения, например, имеют затрудненное дыхание или симптомы сердечных или желудочно-кишечных заболеваний, или у них есть определенные особенности, такие как маленькие гениталии или широко расположенные соски. Достаточно редко первыми признаками являются возникающие позже симптомы, такие как судороги.

Среди 17 семей из группы Юник, 11 семей знали, что что-то было неправильно с рождения. В одной из них скрининг при беременности в сроке 20 недель показал риск синдрома Дауна. У других отмечалась задержка в развитии в возрасте с восьми недель и до двух лет (Unique).

“ Вспоминая об этом сегодня, к концу беременности наблюдалось отсутствие движения плода. С рождения Милли много потеряла в весе и не могла вскармливаться грудью. Когда Милли было 3 недели, ее бабушка заметила, что один ее глаз не двигался так же как другой (у нее был синдром Дуэйна). Ее вес оставался заниженным, и у нее всегда была задержка темпов развития. Патронажная сестра была внимательна с самого начала, и убедила нас, что что-то было неправильно, когда та на шестом месяце не могла перекладывать предметы из руки в руку.” *Делеция 2q36.3 или q37.1*

“ Арейлин родилась с трахеопищеводным свищем, который был обнаружен спустя несколько часов после рождения, потому что она срыгивала слизью.” *Делеция 2q37.1*

“ Бента была очень, очень тихой и слабой с рождения. Она не пила из бутылочек сама и питалась через трубку. У нее были некоторые дисморфичные черты и поперечные ладонные складки на обеих руках. У нее развился выраженный рефлюкс.” *Делеция 2q37*

Незначительные лицевые особенности

Младенцы и дети с делецией 2q37 часто имеют схожие черты лица, и эти особенности сохраняются у взрослых. Как правило, это нос с маленькими стреловидными ноздрями и V-образным кончиком, немного склоняющимся вниз (стреловидный вид); тонкая верхняя губа и маленький рот; дугообразные брови; глубоко посаженные узкие глаза, иногда раскосые; деформированные низкорасположенные уши; круглый, выпуклый или выступающий лоб; полные щеки или круглое лицо; слаженная или короткая бороздка между носом и верхней губой (известная как губной желобок); иногда маленькая нижняя челюсть; и, в некоторых случаях, тонкие или непослушные волосы. У большинства детей есть некоторые, но не все эти признаки; у детей с очень маленькой интерстициальной (внутрихромосомной) делецией 2q37 может не быть ни одного признака; из-за этих симптомов некоторые не родственные друг другу дети выглядят удивительно похожими (Falk & Casas 2007; Leroy 2012; Unique).

Руки и ноги

Кости в ладонях (пястные кости) необычно коротки приблизительно у половины людей с делецией 2q37. Иногда кости пальцев (фаланги) также короткие (брахиодактилия), но у некоторых пальцы слишком длинные относительно рук. Когда рука ската в кулак, может образовываться 'впадина', там, где должен быть сустав. Иногда это можно также наблюдать и на ногах: очень короткие и необычно расположенные пальцы ног, и часто короткие и широкие ноги, что затрудняет выбор обуви. Особенно изменены средние, безымянные пальцы, мизинцы на руках и ногах или, иногда, только безымянные пальцы ног и рук. Эта особенность не всегда заметна у ребенка, но становится более очевидной с возрастом. Короткие пальцы рук и ног сами по себе не оказывают влияния на функционирование ребенка.

Могут быть другие необычные особенности, несмотря на то, что они не являются специфичными для синдрома делеции 2q37: нестандартное расстояние между пальцами рук и между пальцами ног; узкие, конусообразные пальцы; большие широкие пальцы ног; косолапость (платиподия), которую можно корректировать физической терапией (Leroy 2012; Unique). Плоскостопие и необычно гибкие пальцы также очень распространены (см. [Суставы](#), стр. 26).



Беременность

Обычно не осложнена

У матерей из группы Юник беременность обычно протекала без осложнений, несмотря на то, что некоторыми матерями было замечено, что их ребенок шевелился меньше, чем они ожидали. У двоих мам из 20 развился диабет во время беременности, и в одном случае четыре года спустя диабет возобновился. У одной матери было кровотечение. Младенцы с делецией 2q37 подвержены опасности преждевременных родов не более, чем обычные младенцы (Falk & Casas 2007). Но в исследовании группы Юник, у 3 из 20 матерей было либо повышенное кровяное давление, либо преэклампсия, и шесть младенцев, т.е. условно каждый третий, родились преждевременно, в самом раннем случае в 28 недель (Unique).

Новорожденный

Большинство младенцев родились с достаточно хорошими показателями, но с общими нарушением дыхания и питания

При рождении большинство младенцев из группы Юник были в основном в хорошем состоянии. Шкала Апгар является мерой общего состояния при рождении, и большинство младенцев группы Юник получили высокую оценку, несмотря на то, что младенцы с нарушением дыхания столкнулись с большими трудностями. Вероятность быть нетипично маленькими или большими при рождении у младенцев с делецией 2q37 не выше, чем у всех остальных (Falk & Casas 2007). Младенцы группы Юник, родившиеся в



Разные младенцы:
слева, 2 месяца;
справа, 6 месяцев

намеченный срок родов или после, обычно имели нормальный вес при рождении и весили между 6 фунтами 1 унций / 2.749 кг и 9 фунтами 11 унций / 4.4 кг. Вес при рождении младенцев, родившихся преждевременно, был, конечно, ниже, от 2 фунтов 14 унций / 1.3 кг до 6 фунтов 6 унций / 2.9 кг. Младенцы, родившиеся от матерей с диабетом, склонны быть более крупными, и эти два младенца весили 7 фунтов 9 унций / 3.43 кг и 9 фунтов / 4.082 кг.

У некоторых младенцев с делецией 2q37 есть изначально затрудненное дыхание. У младенцев с разрывом в сегменте 2q37.1 трудности с дыханием могут быть вызваны размягчением хрящей, поддерживающих трахею (трахеомаляция, см. [Дыхание, и детские инфекции](#), стр.27-28). У младенцев с делецией 2q37 с разрывом хромосомы в любом сегменте дыхательные проблемы могут произойти из-за мягкости тканей задней стенки глотки (ларингомаляция) (Casas 2004; Kitsiou-Tzeli 2007; Unique). У 14 из 21 младенцев в группе Юник не было затрудненного дыхания при рождении, у 7 было. Кроме одного ребенка с прооперированным трахеопищеводным свищом, сложности носили кратковременный характер, но это означает, что младенцы нуждаются в дополнительной помощи при формировании дыхания и в дополнительном кислороде в течение нескольких дней после рождения.

Меньшая часть младенцев родилась с видимыми врожденными дефектами, такими как: нетипично маленькая голова (Casas 2004); маленькие гениталии у мальчиков (Conrad 1995; Reddy 1999; Unique); косолапость или деформация стоп (Leroy 2012; Unique); «волчья пасть» (расщелина средней части нёба) (Leroy 2012; Unique). Часть младенцев, также меньшая, но существенная, рождается с серьезными медицинскими проблемами, такими как порок сердца или аномалии пищеварительного тракта. См.[Медицинские проблемы](#), стр.23-29.

Ранняя гипотония

Многие младенцы рождаются с низким мышечным тонусом

Многие младенцы - по крайней мере, половина - рождаются с низким мышечным тонусом, который придает им необычную гибкость. Из 19 новорожденных младенцев группы Юник, 12 были очень гибкими, и это было более типично для младенцев с большой делецией 2q37.1, чем с малой. Тонус имеет тенденцию постепенно улучшаться, при этом помочь оказывает физическая терапия (Falk & Casas 2007; Unique).

Питание и увеличение веса

Сложности с питанием и весом. Часто встречается склонность к запору

Проблемы вскармливания затрагивают, согласно исследованию группы Юник, 2/3 младенцев, независимо от размера их делеции. Типичный низкий мышечный тонус вызывает трудности с сосанием груди при естественном вскармливании или сосании соски, часто нарушена координация сосания с глотанием и дыханием. Около 1/3-5 младенцев имеют высокое небо (Falk & Casas 2007; Unique), которое может затруднять кормление. Другими факторами затрудняющими вскармливание являются: отсутствие требования ребенком кормления (плача от голода), быстрая утомляемость при кормлении, наличие сердечной недостаточности или проблем с кишечником. Более редко встречается атрезия хоан, при которой связь носа с носоглоткой заблокирована мембранный, поэтому ребенок испытывает затруднения при кормлении с рождения (Unique).

Кормление из бутылочки может занимать очень много времени, а кормление грудью не всегда бывает возможным, или младенцы могут требовать очень частого кормления.

Младенцы могут пить сцеженное молоко из ложки или чашки, или из соски или бутылочки,

которые не тяжело сосать, но довольно много матерей неспособны поддерживать необходимое количество молока при таких трудных обстоятельствах. Трудности с кормлением со временем проходят, но при этом существует много способов помочь ребенку, испытывающему затруднения при кормлении и, при необходимости, можно временно кормить ребенка с помощью назогастрального зонда или через гастростомическую трубку, установленную напрямую в желудок, чтобы быть уверенным, что ребенок получает достаточно питательных веществ.

Распространен гастроэзофагеальный рефлюкс. Младенцы с рефлюксом (когда молоко возвращается из желудка в пищевод), могут вдохнуть молоко, что подвергает их риску заболевания аспирационной пневмонией. Осторожное кормление и правильное положение ребенка могут помочь избежать рефлюкса, возможно применение сгустителей и использование препаратов для подавления желудочного сока. С ростом младенца рефлюкс уменьшается, особенно когда они начинают пытаться твердой пищей, несмотря на то, что даже с твердой пищей у некоторых детей продолжается отрыжка небольшим количеством еды после приема пищи. Рефлюкс может быть постоянным, но большинство семей может контролировать его с помощью назначенных лекарств. Если простые меры недостаточны, можно вылечить рефлюкс с применением хирургической операции, известной как фундопликация, при которой улучшают функционирование клапана между пищеводом и желудком.

Опыт группы Юник показал, что многие младенцы имеют затруднения с прибавлением в весе, в медицине так называемое «отсутствие прибавки в весе». Возможно, детям необходимо обогащенное или витаминизированное молоко и высококалорийная диета до тех пор, пока они не перейдут на твердую пищу. Большинство младенцев удовлетворительно прибавляют в весе, как только справляются с начальными проблемами вскармливания, но у некоторых сохраняются проблемы с весом.

Младенцы могут поздно перейти на твердую пищу, у некоторых витаминизированные или адаптированные разновидности молока могут быть эффективными для удовлетворения дополнительных потребностей после шести месяцев. Необходим широкий спектр еды, которую едят руками, и питательных напитков, пока дети не умеют держать ложку. К счастью, значительное большинство младенцев, в конечном счете, справляется с проблемами в питании и к тому времени, как они начинают ходить или вскоре после этого, они едят с остальными членами семьи. Даже дети с самыми тяжелыми затруднениями в питании в младенчестве учатся есть и получают от этого удовольствие, несмотря на то, что из-за проблем с жеванием они нуждаются в пюреобразной, перетертоей или порезанной пище дольше, чем нормально развивающиеся дети.



Новорожденный, и в 8 лет

У некоторых детей с делецией 2q37 слабые или чрезвычайно гибкие руки. Некоторые дети пользуются столовыми приборами, когда Вы ожидаете, но у других ловкость развивается только к четырем или пяти годам. Семьям помогают чашки с двумя ручками, детские или адаптированные столовые приборы и тарелки в пластиковой оправе. Дети действительно в итоге учатся самостоятельно питаться, несмотря на то, что использование ножа и вилки вместе или ножа вообще может быть отдельной проблемой. Для некоторых детей питание становится поведенческой проблемой.

У некоторых детей наблюдается медленная перестальтика (продвижение) - еда медленно перемещается по пищеварительной системе из-за гипотонии.

Из-за низкого мышечного тонуса распространены запоры, особенно у младших детей. Половина детей из группы Юник имели проблемы со стулом, по крайней мере, когда они были новорожденными или малышами, и эти проблемы могут быть серьезными; поэтому если простые средства, такие как увеличение объема выпиваемой жидкости, потребление пищи с клетчаткой и упражнения неэффективны, семьи должны немедленно обратиться за медицинской помощью. Одна семья кормила своего ребенка грушами, сливами, черносливом либо персиками, помимо предписанных размягчителей стула или легкого слабительного средства, другие использовали массаж, употребляли киви, чаи и растительные лекарственные средства. Некоторые из детей имели противоположную проблему - постоянную диарею, и семьи контролировали употребление фруктов своим ребенком.

“ Грудное вскармливание до 7 месяцев. Очень сложно на первый взгляд, но хорошо, как только мы научились, как это делать.” [Делеция 2q37.1](#)

“ у Брука были очень узкие носовые ходы, поэтому ему было трудно дышать и кормиться грудью. Мы использовали увлажнитель, чтобы воздух оставался влажным при кормлении и солевые капли, чтобы ноздри были чистыми.” [Делеция 2q37.3](#)

“ Несмотря на то, что я не кормила ДжВ грудью, я сцеживала грудное молоко весь первый год. Затем мы перешли на козье молоко и питьевые йогурты. Он отказался от чисто коровьего молока, кроме йогурта. Мне пришлось добавлять кокосовое масло в пищу, чтобы он мог получать дополнительный жир и питательные вещества.” [Делеция 2q37.1](#)

“ Милли потеряла много веса, и я склонилась к переводу на смесь. У нее получалось высасывать немного молока при кормлении грудью, но этого было недостаточно. Возможно, она не была голодна, так как даже на смеси она не прибавила в весе, как ожидалось, либо отсутствие мышечного тонуса и координации, вместе с моей неопытностью, осложняли ей кормление грудью. Ее вес повысился на 0.4 центиля в возрасте 3,5.” [Делеция 2q36.3 или q37.1](#)

“ Большую часть времени Бента кормилась через зонд. Казалось, она слишком уставала, чтобы пить досыта, у нее отмечалась замедленная (слабая) координация (всосать-слегкнуть -дышать), у нее совсем не было аппетита, она никогда не просила еды. Ее увеличение веса первоначально было в норме, но после 14 месяцев ей была установлена трубка гастростома, а после 20 месяцев кнопка Mickey. Когда ей было всего 2 года, Бента успешно присоединилась к специальной медицинской программе «привокация голодом» в детской больнице в Голландии. Ее отучили от гастростомической трубки за 3 недели. Сегодня она ест густые жидкости (овощи, фрукты, йогурты). Она прилагает большие усилия, чтобы прибавить в весе, но объем потребляемой ею пищи еще не достаточный для хорошего набора веса.” [Делеция 2q37, 2 года 2 месяца](#)

“ Эмма теперь ест все, что едим мы. У нее трёхразовое питание и 1-2 перекуса в день.”

“ Делеция 2q37.1q37.3, 20 месяцев

“ Я испытывала затруднения при кормлении Коди, когда он только родился: Я пыталась кормить его грудью, но он отказывался. Нам приходилось кормить его, положив сосок на основание его языка. Коди перевели на кормление специальным молоком, которое помогло ему прибавить в весе. Перед этим его вес очень беспокоил меня и доктора. После введения молока у Коди появился хороший аппетит, и он начал есть, но он все еще с трудом прибавлял в весе. Сегодня Коди ест все. У него очень хороший аппетит, и в школе у него иногда бывает 2 обеда. Он любит блюда с соусами и чесночную подливку. На сегодняшний день кажется, что он ест все время, и он не знает, когда остановиться, поэтому я должна внимательно следить за ним.” *Делеция 2q37.3, 4 года*

“ Том ест все подряд и в излишних количествах .” *Делеция 2q37.3, 6 лет*

“ Теперь ест всё.” *Делеция 2q37.2, 7 лет*

“ Ацидофилин оказался очень полезным для предотвращения диареи и благоприятным для пищеварения и иммунной системы.” *Делеция 2q37.1, 13 лет*

Тенденция к избыточному весу?

Возможна тенденция к избыточному весу

Существует много описаний детей с делецией 2q37, которые весят больше нормы, и кажется, тенденция к избыточному весу с возрастом увеличивается, и в ряде случаев может прогрессировать до ожирения (Casas 2004; Williams 2010; Leroy 2012; Morris 2012; Unique). В результате, врачи рекомендуют семьям поддерживать своего ребенка в максимальной активности и следить за диетой, но характерный низкий мышечный тонус может ограничивать детей при тренировках.

Данные группы Юник более неоднозначны: опрос 2003 года показал, что 50 процентов семей особо подчеркнули, что их ребенок худой или маленького роста. На встрече семей с делецией 2q37 участники рассказали, что некоторые дети до восьми лет питались хорошо, но испытывали затруднения с набором веса, в то время как другие семьи сообщили об избыточном весе. Опрос 2012 года показал, что среди детей было в три раза больше тех, кто имел нормальный вес, чем тех, кто имел избыточный, но многие из этих родителей уже знали о потенциальных проблемах увеличения веса и следили за рационом своего ребенка.

“ Мы боимся, что избыточный вес станет проблемой, как у многих других детей с делецией 2q37, таким образом, мы были не очень настроены, когда врачи хотели перевести его на смеси для набора веса. Если бы мы сделали это, сейчас он мог бы весить больше нормы. Мы не ограничиваем его в еде и питье, мы просто избегаем высококалорийных напитков/смесей.” *Делеция 2q37.1, 4 года*

“ Лилия любит мягкую, жирную пищу, сливочный сыр, арахисовое масло, хот-доги, масло, тосты, яйца и майонез. Она только что начала принимать лекарства для лечения проблем с щитовидной железой, которые, мы надеемся, помогут в управлении весом.” *Делеция 2q37, 10 лет*

“ Люси весит немного больше нормы. Мы контролируем вес физическими упражнениями и ограничениями в пище. Люси одержима едой и питанием и крадет продукты, если может, доедает остатки с пола или из мусорного ведра.” *Делеция 2q37.1, 13 лет*

Рост

В среднем, дети с делецией 2q37 низкого роста, но некоторые нормального роста или высокие

Около 1 из 4-5 взрослых с делецией 2q37 несколько ниже ростом, чем можно было бы ожидать для их семьи (Casas 2004; Leroy 2012). Опрос 2012 года показал, что дети группы Юник как правило, нормального роста для своего возраста, некоторые из них оказались высокими, но невысоких было вдвое больше.

Как правило, и дети, и взрослые не намного ниже, чем можно ожидать, и пропорции их тела нормальные. Насколько нам известно, у пациентов нет дефицита гормона роста; слишком маленькое количество детей с делецией 2q37 попробовали лечение гормоном роста, чтобы подтвердить эффективность лечения, кроме того существуют противоречивые доказательства эффективности данной терапии при других хромосомных отклонениях.

“ Люси низкого роста - 136 см [4' 6”]. Мы ждем анализов крови, чтобы проверить гормон роста и другие гормоны, т.к. она за год не прибавила в росте. 3 года назад, когда у нее началась менструация, она, вероятно, перестала расти.” *Делеция 2q37.1, 13 лет*

Задержка в развитии

Подавляющее большинство детей с делецией 2q37 сталкиваются с разной степенью задержки в развитии. Обычно задержка в развитии бывает легкой или умеренной степени – развитие ребенка соответствует половине его паспортного возраста, иногда задержка может быть тяжелой степени (Falk & Casas 2007; Leroy 2012; Unique). Если принимать во внимание все аспекты развития, то кривая развития выглядит 'ступенчатой', часто страдает коммуникабельность и наиболее выражено страдает двигательная активность, хотя некоторые дети в полной мере обладают моторными навыками. Достаточно редко первой бывает заметна задержка в речевом развитии.

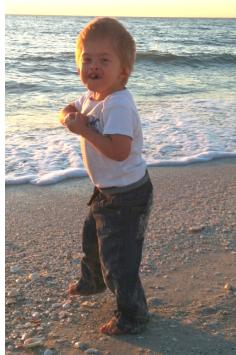
“ Милли всегда отстает, но, кажется, в конечном счете догоняет .” *Делеция 2q36.3 или q37.1, 4 года*

“ Мелани кажется только немного менее развитой, чем некоторые дошкольники ее возраста.” *Делеция 2q37.3, 3,5 года*

Сидение, перемещение, ходьба (крупная моторика)

Дети с делецией 2q37 часто отстают в обучении сидеть и в обучении ходьбе

Чаще всего младенцы поздно начинают уверенно держать голову и переворачиваться; они могут не научиться ползать; возможно, им понадобится поддержка и иногда физическая терапия, чтобы они научились сидеть; они нуждаются в поддержке, когда начинают ходить, и продолжают в ней нуждаться в течение нескольких месяцев перед тем, как пойти самостоятельно. В среднем младенцы группы Юник смогли уверенно держать голову между 6 неделями и 12 месяцами; переворачиваться - между 3 и 14 месяцами, несмотря на то, что двое из 22 младенцев никогда не переворачивались. Они научились садиться между 6 и 18 месяцами и, как правило, сначала часто падали. Те дети, которые ползали или вставали на четвереньки, делали это в возрасте от 9 месяцев до 2,5 лет. Большинство детей сделали свои первые шаги, когда им было около 2 лет, хотя возраст варьировал от 15 месяцев до четырех лет; начали ходить самостоятельно через 2 - 9 месяцев после этого, но даже тогда им была нужна коляска, если они чувствовали усталость или недомогание. Большинству детей было 5 или больше, когда они научились подниматься по лестнице, но один или два могли справиться с этим, когда им было 2 года. Такие движения, как подъем из положения сидя на полу, остались проблемой для нескольких детей старшего возраста.



Когда дети начинают двигаться, равновесие и быстрая утомляемость остаются постоянными проблемами. Дети не испытывают чувство опасности и нуждаются в поддержке на неровной площадке и мягких поверхностях. Их походка может быть неловкой или шаткой, из-за широко расставляемых ног, некоторые дети выглядят

Становясь подвижными, от левого верхнего:
19 месяцев; 22 месяца;
2 года; 4 года; 9 лет;
7 лет (справа).

прихрамывающими, в то время как другие бегают вприпрыжку со слегка спрятанными за спину руками. Вероятно, у них будет задерживаться развитие и других двигательных навыков, таких как бег, прыжки и прыжки через скакалку. Когда дети бегают, они имеют тенденцию вытягивать свои руки, 'как будто на качающейся лодке', чтобы сохранить равновесие, но, несмотря на это, они падают намного чаще, чем другие дети и нуждаются в безопасном месте для игры, тем более, что у некоторых нет инстинкта самосохранения. Ребенку, который часто падает и не может уберечь себя, возможно, понадобится шлем. У некоторых детей разная длина ног – одна нога короче другой, поэтому когда они начинают носить обувь, им нужна стелька или вкладка, чтобы скорректировать эту разницу. Для детей с сохранившимся низким мышечным тонусом ходьба является тяжелой работой, и они быстро устают. К 10 или 11 годам, дети обычно ходят быстро и хорошо, но могут быть все еще неуклюжими.

Полезно плавание, а также детские площадки с безопасным оборудованием, спокойные игры, танцы и верховая езда для детей с ограниченными возможностями. Некоторые дети используют беговую дорожку; другие популярные занятия: прыжки на батуте, качели, мультиспорт, бег с препятствиями, езда на велосипеде (с разным количеством колес), футбол для детей с ограниченными возможностями и танцы. Несмотря на первоначальное отставание, 8-летний ребенок плавал, играл в футбол, делал гимнастику, ездил на велосипеде и катался на роликах, но такой уровень активности возможен не для всех. 15-летний ребенок овладел 2-х колесным велосипедом и делал несколько гребков в плавании без посторонней помощи (Unique).

Помните, все происходит медленно, но когда дети готовы, все приходит.

У многих детей очень слабые суставы (см. [Суставы](#), страница 26). Например, колени могут выгибаться назад, может быть плоскостопие или такая постановка стопы, что ребенок ходит с опорой на внутренний свод стопы. Физическая терапия обычно является ключевым методом терапии, также могут быть полезными движения с малой физической нагрузкой; большинству детей необходимо обследование у ортопеда и специальная поддерживающая ортопедическая обувь, лангеты или стельки. Семьи пытаются обеспечить должную физическую нагрузку своему ребенку в соответствии с его возможностями.

Врожденный вывих бедра немного более распространен среди младенцев и детей с делецией 2q37, чем у других детей (Casas 2004). Диагноз устанавливается при рождении, но если обследование новорожденного не выявило заболевания, а проблемы остаются, возможно, потребуется более детальное обследование у ортопеда. Врожденный вывих бедра лечиться путем наложения шины, для фиксации бедра в должном положении для дальнейшего развития; иногда необходима операция. Ребенок, который был в иммобилизирующей шине или гипсе в течение многих недель, может иметь низкий мышечный тонус, и позже будет нуждаться в интенсивной терапии, для восстановления тонуса. Изредка, семьи сообщают о проблемах в других суставах: 'щелчки', 'потрескивания' или вывихи суставов, особенно коленных (Unique).

“ Она любит ползать и пытается подтянуться к подставке. Она любит играть на подставке со своими игрушками. Ей нравится ёрзать под музыку. Ей также нравится лежать на полу и извиваться всем телом. Ей также нравится кувыркаться. (Но это ей разрешается делать только с маминой поддержкой).” Делеция 2q37.1q37.3, 1% года

“ Наш специалист по ходьбе заявил, что лучшая терапия для нее – это та, которую она получает в процессе нормальных ежедневных занятий и игры. Мы также делали гимнастику несколько недель, чтобы помочь выпрямить установку ног, но это пока не решило проблемы.” Делеция 2q37.3, 3% года

“ У нее разболтанные суставы в лодыжках, что затрудняет ходьбу, но это помогает идти, всякий раз, когда это возможно. Ходьба вверх и вниз по лестнице укрепляет ее колени. Ходьба на цыпочках укрепляет своды ее стоп. Занятия физической терапией сейчас не частые, но она все еще носит ортопедическую обувь.” Делеция 2q36.3 или q37.1, 4 года

Развитие: координация и ловкость (мелкая моторика)

Низкий мышечный тонус и гибкие суставы означают, что руки детей могут быть слабыми. Низкий мышечный тонус и гибкие суставы означают, что руки детей могут быть слабыми. Младенцы могут иметь задержку в развитии моторных навыков, таких как использование обеих рук вместе и захват предметов с помощью большого и указательного пальца, вместо использования кулака. Это влияет на игру, на навык самостоятельного питания, на уход за собой, на процесс обучения – писание, рисование и т.д., а позже на такие действия, как необходимость что-то отрезать или вскрыть коробку. Навыки детей варьируют, так некоторые имеют соответствующие возрасту навыки, в то время как другие сильно отстают в развитии. В этой ситуации полезны любые игрушки для детей с особыми потребностями – их можно взять взаймы или по обмену, хороши адаптированные столовые приборы, чаши с ручкой и, позже, удобные маркеры. У детей могут быть дополнительные трудности – у одного ребенка из группы Юник отмечается трепор, поэтому, его рука должна быть зафиксирована. Обычно помогает эрготерапия (Unique).

“ Действительно хорошо владеет всей мелкой моторикой и мила в общении с другими детьми ее возраста.” Делеция 2q37.1, 14 месяцев

“ Фактически у него сильный хват и он любит играть с очень маленькими предметами и веревками. Он предпочитает есть пальцами, но уже около года умеет пользоваться вилкой. Все еще работает над этим (успешно накалывает еду, и т.д.). Ему начинает нравиться сухой бассейн, он получает удовольствие от сенсорных игр. Для этого мы приобрели надувной бассейн детского размера и используем еду (сахар, замороженные фрукты, взбитые сливки, пудинг, крошки крекера) – все что съедобно и не причинит вред. Ему нравится текстура.” *Делеция 2q37.1, 4 года*

“ Два года физической терапии помогли ногам Тома и в целом укрепили его. Мы продолжаем следить, чтобы у него было достаточно много упражнений для роста и укрепления физической силы – у него слабый плечевой пояс, и это по прежнему задерживает его обучение письму. Том любит игровую приставку, и мы считаем, что это помогает его зрительно-моторной координации. У него чрезвычайно слабые руки и пальцы, поэтому, это сильно задерживает его мелкую моторику (молнии и кнопки), и он все еще удерживает пищущие предметы щипковым хватом из-за задержки в развитии письма. Более того, Том левша, и мы использовали карандаш для левшей Stilo, который, кажется, действительно помогает, наряду с резиновыми насадками на карандаш.” *Делеция 2q37.3, 6 лет*

“ Испытывает затруднения, когда держит карандаш, все еще не умеет пользоваться ножом, обычно она пользуется только одной рукой ”. *Делеция 2q37.2, 10 лет*
“Нет никаких проблем кроме трудностей с очень крошечными деталями.” *Делеция 2q37.1, 11 лет*

Уход за собой

Ежедневные задачи, такие как одевание (особенно носки) и раздевание, мытье и чистка зубов также вызывают трудности, но помогают эластичная одежда, застежки на липучках и мягкая обувь без шнурков на плоской подошве. Дети постепенно делают успехи в ежедневно повторяющихся действиях, понимают сигналы, подсказки, напоминания, подготавливают одежду, признают определенный режим и вознаграждения, но, как всегда, некоторые более успешны, чем другие. Что касается приучения ребенка к туалету, 13 из 19 детей оставались сухими в дневное время. Самому младшему мальчику, который научился пользоваться туалетом, было 4,5 года; три девочки 3-х лет также были обучены. Из шести еще не обученных детей пять были мальчики, одному из них 13 лет; единственной девочке было 3% лет. В ночное время два мальчика 5,5 и 7 лет оставались сухими. Одна семья отмечала, что во время обучения им помог горшок-стульчик.

“Мелани может вымыть руки, одеться и раздеться, сама кушает и может пользоваться туалетом”. *Делеция 2q37.3, 3,5 лет*

“Нуждается в постоянном присмотре ”. *Делеция 2q37.2, 3¾ лет*

“Она сама одевается, чистит зубы, расчесывает волосы, и только что научилась принимать душ, но все еще нуждается в некоторой помощи с мытьем волос. Она сама собирает свой завтрак в школу”. *Делеция 2q37, 12 лет*

“Леон умеет одеваться и раздеваться с большим количеством физических и вербальных подсказок. Учимся умываться и чистить зубы. Немного приучен к туалету, остается сухим в течение дня с напоминаниями”. *Делеция 2q37.1, 12 лет*

Обучение

У большинства детей умеренно выраженная неспособность к обучению, но способности варьируются от очень легкой степени тяжести до тяжелой

Весьма вероятно, что детям потребуется некоторая поддержка в обучении, несмотря на то, что степень обучаемости значительно различается. Данные по 42 опрошенным семьям из группы Юник показывают неравномерное распределение интеллектуальных способностей с большими различиями в навыках, которые приобрели молодые люди. Два ребенка обучались на уровне, соответствующем их возрасту; у девяти детей, было слабо выраженное нарушение функций, у 14 оно было умеренным, у 17 семей степень интеллектуального нарушения классифицировали как тяжелую.

Один ребенок 3,5 лет, с небольшими трудностями в развитии, не нуждающимися в коррекции специальными методиками и специалистами, знает и может назвать некоторое количество букв, пытается писать свое имя, может нарисовать некоторые формы и может изобразить букву М. В обычном дошкольном классе у нее нет дополнительной поддержки обучения.

Среди детей с легкой степенью задержки один ребенок отстает всего на 3-4 месяца от своего биологического возраста в приобретении знаний. Среди детей с умеренно выраженной задержкой многие учатся с детьми в два раза младше их фактического возраста, 12-летняя девочка успешна в английском языке, но испытывает трудности при понимании абстрактных понятий, времени и пространства.

Много детей (почти 2 из 3 по опросу группы Юник 2012 года) испытывают трудности при концентрации, и это осложняет их обучение, поэтому полезными могут быть упражнения на концентрацию над задачей и перерывы в восприятии, некоторые дети пользовались терапией для улучшения концентрации. У многих детей лучше развита долговременная память, а не кратковременная, и им необходимы частые повторения. Музыка является полезным и укрепляющим средством обучения, и интересно отметить, что один 5-летний ребенок хорошо усваивает звуки и буквы фонетическим методом. Интенсивность обучения детей достаточно слабая, но часто включает музыкальные занятия и групповые мероприятия, иногда язык, практические задачи и компьютерные навыки. Много детей очень хотят понравиться, и это поддерживает их в обучении. Родители приписывают успехи в обучении целеустремленности их детей и желанию понравиться, системе вознаграждений и их собственной настойчивости, особенно в обучении новому. Они рекомендуют интегрированное обучение в небольшой группе и чередование с индивидуальными занятиями; визуальные подсказки и расписания; социальную активность; и Прикладной анализ поведения (ABA), подход, использующий научные исследования в области поведения для обучения адекватному социальному поведению через систему вознаграждений и наказаний.

По результатам опроса группы Юник 2012 года об академических навыках, приблизительно половина детей соответствующего возраста умеет читать, а половина нет. Среди детей 10-ти лет или старше, также приблизительно половина умеет читать, половина нет, хотя степень овладения навыком чтения разная, от чтения и понимания книг для детей своего возраста в 12 лет до узнавания вывесок магазина и логотипов в 13 лет. Четыре из 19 детей в возрасте 6-12 лет умеют писать, хотя почерк даже самых взрослых детей иногда трудно расшифровать.

Среди детей школьного возраста подавляющее большинство учится в школе или классе для детей с особыми потребностями, либо в школе для детей с аутизмом. Один ребенок учится

в школе для детей с эпилепсией. Четыре ребенка ходят в общеобразовательную школу. Одна семья, которая перевела свою дочь в школу для детей с особыми потребностями, отметили: «Жаль, что мы не перевели ее раньше». В школе любого типа, только у трех детей нет поддержки в обучении в течение всего времени обучения или дистанционной поддержки, и только у двоих детей школьного возраста нет образовательного плана или заявления с обоснованием потребностей.

“ Просто будьте терпеливыми, Ваш ребенок будет делать успехи со своей собственной скоростью. Найдите что-то, что ему нравится, и попытайтесь учить, используя это.”

“ Эмма обучается лучше, когда она мотивирована. Еда, музыка и книги - сильные факторы мотивации. Она очень упорно работает, и она целеустремленная. Она любит похвалу, но в любом случае делает то, что она умеет. Она любит изучать новое, но расстраивается, когда находит это слишком трудными. Она предпочитает разбираться в чем-то новом самостоятельно, чем с вместе с кем-то. Она чрезвычайно независима.” *Делегация 2q37.1q37.3, 21 месяц*

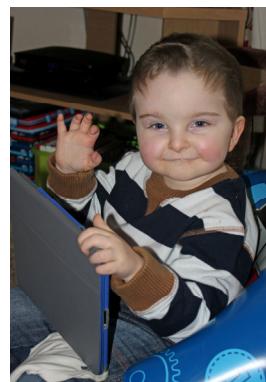
“ У Коди фантастическая память. Если ему рассказать о чем-то, или куда мы идем, он не забудет. Если показать ему что-то на компьютере, он может сам найти, где это находится. На Рождество он несколько раз посещал различные веб-сайты и искал определенные игрушки, указывал на них и на рождественскую елку. Когда его бабушка и дедушка спрашивали, что бы он хотел на Рождество, он показывал им. Он любит все оснащенное компьютером. Он умеет пользоваться Nintendo DS, Wii, теперь у него есть iPad, который он любит, и планшет Nabi. На YouTube и eBay он ищет паровозик Томас и Супер Марио. Он намного более смышлен в их использовании, чем все дети моих друзей того же возраста. Я очень горжусь им.” *Делегация 2q37.3, 4 года*

“ Его кратковременная память может шокировать: он не может вспомнить то, что его попросили сделать но куда бы он ни пошел, даже только однажды, он помнит, куда он ходил, и кто там был. Он узнает обычные маршруты и рассказывает, где мы находимся, и куда бы мы могли пойти (магазины/кафе/супермаркеты). Одна из его сильных сторон - физкультура, которой мы начали заниматься в первые годы физической терапии. Кроме того, информационные и компьютерные технологии, опять же в связи с его увлечением игровой приставкой Wii. Он очень решителен и мотивирован огромным удовольствием, когда достигает цели. Даже если он постоянно последний, он убежден, что победит, потому что выполняет миссию.” *Делегация 2q37.3, 6 лет*

Речь и коммуникация

Обычно имеется отставание, но большинство детей научилось говорить, и некоторые разговаривают очень хорошо. Большинство детей обучаются общаться, но коммуникация, речь и язык обычно отстают в развитии, а любая потеря слуха осложняет задержку. Небольшое число детей с делегацией 2q37 сначала общается без слов. В целом, ситуация неоднородна, и отставание не соотносится с размером делегации.

Приблизительный возраст, когда младенцы из группы Юник впервые улыбнулись, - 2,5 месяца, что на месяц позже, чем обычные дети. Для первой улыбки возрастной диапазон составляет от 1 до 5 месяцев. Не все младенцы агукают (произносят речеподобные звуки), но те, кто гулил, начинали с 9 месяцев и продолжали до 4 лет. Одна девочка использовала слова



4 года

в 13 месяцев, но потеряла свои речевые навыки после того, как провели медицинскую манипуляцию по удалению гипсовой повязки, для исправления вывиха бедра. Как только она начала ползать, она снова начала набирать разговорные навыки. Средний возраст, когда малыши начинают произносить свои первые слова - почти 2-3 года (варьируется от 13 месяцев до 6,5 лет), но словарный запас может оставаться ограниченным и нечетко неопределенным. Слово 'мама' может иметь много значений! У одного ребенка, имеющегося к 3-м годам словарный запас, утратился с возрастом, и к 12 годам он общается главным образом речевыми звуками и привлечением внимания.

В то же время другие дети 5 или 6 лет говорят свободно; ребенок 3% лет говорит скорее как 4-летний. Обычно дети говорят лучше, когда чувствуют себя хорошо; только некоторые испытывают продолжительные затруднения в произношении, особенно когда речевые звуки нечеткие, трудности сильно варьируются от ребенка к ребенку. Обычно, после улучшения мышечного тонуса в лицевых мышцах, речевые звуки становятся чище.

Наряду со словами, дети общаются зрительным контактом, выражениями лица, жестами, речевыми звуками, изменением тона, толканием, похлопываниями, и когда они тянут, напеванием, смехом и криком. Они по-разному успешны в системе жестов, частично потому что низкий мышечный тонус может усложнить использование жестов, а также потому что некоторым их трудно понять. Для некоторых, особенно для тех, у кого есть проблемы со слухом, общение жестами - путь к коммуникации, в то время как другие дети никогда не владели жестами и переходили непосредственно к речи. Небольшое число детей пользуется системами изображений или электронными пособиями. Некоторые дети пользуются языком повторяющимся образом, повторяя тот же вопрос или фразу много раз. Обычно понимание опережает выражение, но не у всех детей.

Все семьи рекомендуют занятия с логопедом, начиная рано развивать зрительный контакт через игры, и работая над общим вниманием; визуальные пособия и расписания; одна семья рекомендует программу Hanen (программа, направленная на продвижение языка, социальную коммуникацию и навыки грамотности (www.hanen.org)).

“ У Эммы используют отдельные слова и много бормотания, которое мы не понимаем. Она также произносит звуки для обозначения определенных объектов, например, 'ba' для мячика и 'mmmm' для молока. Иногда она пытается повторить то, что мы говорим.

Например, я ей сказала 'Мама идет в душ', и она повторила за мной 'Mama shh'. ” Делегация 2q37.1q37.3, 21 месяцев

“ Милли говорит вполне бегло, но короткими предложениями, и имеет относительно небольшое количество фраз в запасе, часто повторяя что-то, что она только что услышала. Ее речь не очень ясна. ” Делегация 2q37.1, 4 года 8 месяцев

“ Тимэус говорит и использует жесты; общается свободно. Он учился говорить имитируя и все время повторял. Требовалось много времени для понимания; мы все еще не уверены, понимает ли он все, что он говорит. Язык жестов и символов Макатон действительно помог в первые годы. ” Делегация 2q37.1, 5 лет

“ Том общается свободно. Он понимает раздельную речь лучше, чем быструю, и с определенного момента забывает, - таким образом, ему нужно больше повторять. Нам рекомендовали перейти на короткие и конкретные предложения / инструкции. ” Делегация 2q37.3, 6 лет

“ Лилия понимает все, но не может выразить полностью, что она чувствует. Если ей грустно, она не может сказать почему. Если ей больно, она не может сказать, где. ” Делегация 2q37, 10 лет

Две истории показывают, насколько жизненно важно основательно исследовать и развивать коммуникативные аспекты при делеции 2q37. Так, девочка с делецией 2q37.3 имела задержку в развитии. Кроме того, ее родители заметили отсутствие зрительного контакта в младенческом возрасте. Она произносила некоторые отдельные слова в возрасте четырех лет, но к пяти годам ее реакции при взаимодействии или на реплики других людей были ограничены. Тестирование в школе показало неспособность к обучению. В возрасте 13 лет она научилась печатать одним пальцем. Теперь она может напечатать полные, грамматически правильные предложения: это то, чего она никогда не могла достичь с помощью речи. Печатая свои ответы, в teste на словесно-логическое мышление она набрала 107 баллов и была зачислена в колледж (Smith 2001).

Люси, члену группы Юник, 13 лет, школа предоставила iPad. Ее родители сообщают, что это 'было удивительно'. Она удивила нас и школьный коллектив тем, как хорошо она могла им пользоваться. Она разговаривает, и также пользуется программой Proloquo2go на iPad'.



10 лет

Поведение

Семьи часто находят своих детей очаровательными, хотя распространены расстройства аутистического спектра

Данные группы Юник

Когда группа Юник опрашивала семьи, как их ребенок вел себя в течение обычного дня, подавляющее большинство отвечало, что дети были оживленными и воодушевленными. Семьи отмечали веселый нрав своего ребенка; и их игривость и чувство юмора, даже в возрасте 2-х лет. В медицинской литературе дважды упоминалось об 'очень дружелюбном' ребенке (Williams 2010).

“ Восхитительный, бодрый, веселый! Нежный +++ .” Делеция 2q37.2, 3¾ года

В опросе 2012 года больше чем две трети семей сказали, что их ребенок обычно общительный и радостный. Некоторым требуется время, чтобы разговориться, но вот типичные комментарии: 'описаны почти всеми его врачами как 'самый счастливый ребенок, которого они когда-либо встречали' (21 месяц); 'очень чувственный и нежный, смешливый, игривый' (3 ¾ лет); 'очень общительный, пользующийся успехом и веселый' (5 лет); 'друзья всех возрастов, кто-то с отклонениями в развитии, а кто-то нет' (6 лет); 'любит людей, любит задавать вопросы и быть в кругу друзей (10 лет). Некоторые из детей, особенно младшие, более спокойны со взрослыми; некоторые испытывают затруднения в понимании другими детьми; другие не осознают социальные границы и могут быть слишком дружелюбными, таким образом, они вторгаются в пространство чужого ребенка, не осознавая этого, или не имеют страха перед незнакомцами. Дети старшего возраста могут иметь сложности в общении с подростками, потому как они отстают, иногда незаметно, в развитии и умении, при этом сохраняя сильное, наивное желание быть дружелюбным. Семьи и постоянное опекунство очень важны для них.

Например, две различные ситуации:

“ Я стала няней и у меня 13 детей еженедельно, которых Том любит. Он чрезвычайно дружелюбный, слишком доверчивый, что пугает нас, но очень популярен в школе.”

Делеция 2q37.3, 6 лет

“ Хлоя считает дружбу очень трудной. Она считается очень незрелой по сравнению со своими сверстниками, становится навязчивой с друзьями, что раздражает их, и все время доминирует.” *Делеция 2q37.3, 11 лет*

Среди возможных проблем, которые упомянули семьи, была пассивность (2 года); колебания и расстройства настроения (4 года, 7 лет); кусание (4 года, 5 лет); поиск внимания (4 года); вопли или крик; скрежет зубами; беспокойство (5 лет); эмоциональная незрелость (6 лет); агрессия при выходе из зоны комфорта (7 лет); резкие перемены настроения (4 семьи, включая 2 детей старше 9); крикливость (11 лет; 13 лет); общее вызывающее поведение (13 лет). Каждому родителю маленького ребенка с синдромом делеции 2q37 известно много вариантов поведения. Однако поступки могут быть более резкими, более радикальным, могут быть затяжными, тогда родителям нужны дополнительная изобретательность и энергия, чтобы справиться с ними.

Вот некоторые примеры решений семей:

“ Становится перевозбужденным. Вместо того, чтобы спускаться вниз, она садится .” - 2 года

“ Игнорирует советы, продолжая делать то, что она хочет. Что работает? Пытаюсь быть последовательной.” - 4 года

“ Плюет на все, что сверкает или на окна. Помогают наказания.” - 4 года

“ Хватает других детей, когда волнуется. Срабатывает отвлечение, в то время как запрет ведет к противоположному эффекту, ему нравится привлекать внимание.” - 6 лет

“ Она расстраивается, когда ей не дают какую-то вещь. Объясняю, делаю перерывы на время истерик, вру, если это необходимо!” - 8 лет

“ Может проявить характер и внезапно ударить, а также испугаться незнакомцев. Теперь его речь улучшилась, с ним можно договориться при вспышке гнева, а лучше попытаться разрядить обстановку и отвлечь.” - 10 лет

“ Чрезвычайное беспокойство. Флуоксетин.” - 10 лет

Среди других методов управления были упомянуты музыка, социальная активность, система вознаграждений, похвала и более формально Прикладной анализ поведения (ABA). Одному ребенку, использующему максимальную дозу рисперидона для своего возраста, была оказана поддержка специалистом по коррекции вызывающего поведения.

Аутистические черты в поведении

В медицинской литературе существует много сведений о том, что типичное поведение ребенка с делецией 2q37 пересекается с поведением ребенка с расстройством аутического спектра (Falk и Casas 2007; Williams, 2010). По данным опроса 2012 года половина детей в группе Юник демонстрировала признаки аутизма, но только у половины из них было диагностировано расстройство аутистического спектра. Семьи часто говорят, что аутизм препятствует развитию их ребенка больше, чем другие симптомы (Unique).

Люди с расстройствами аутического спектра испытывают трудности в социальном взаимодействии (например: плохое управление зрительным контактом, выражением лица, жестами); коммуникации (расстройство речи / замедленная речь без попыток



11 лет

компенсировать ее знаками или жестами, плохим пониманием эмоций других, отсутствием стремления разделить радость, указание на предметы, показывание предметов); специфическое использование слов или фраз; ритуалы / повторяющиеся особенности поведения (такие как: вращение пальца, следование повторяющемуся распорядку); ограниченные интересы и плохое использование воображения и подражания.

Вот опыт некоторых семей:

“ Хлопанье в ладоши, гудение, раскачивание. Стремится играть с предметами (игрушками) все время одинаковым способом.” *Делеция 2q37, 2 года 2 месяца*

“ Мы заметили в 9 месяцев, что зрительный контакт и социальные взаимодействия ограничены. Зрительный контакт улучшился, но все еще ограничен. Раскачивание уменьшилось, поскольку она открыла различные способы игры, и, кажется, теперь она качается только в ситуациях, когда она не уверена.” *- 4 года*

“ В школе хотят, чтобы Милли проверили на аутизм в целях повторного обращения с заявлением о необходимости в особых образовательных потребностях. Иногда у нее проявляется поведение, свойственное аутичным людям, или оно происходит из-за задержки в развитии: иногда она смеется, когда людям больно; она не очень интересуется творческими играми; она не понимает, когда ее младшая сестра плачет понарошку в процессе игры, и поэтому она расстраивается; она зацикливается на одной книге и телевизионных героях и очень расстраивается, когда, например, ей не разрешается держать ее героя, куклу или картинку.” *Делеция 2q37.1, 4 года 8 месяцев*

“ Она очень зацикливается, но в то же время она очень общительна и любит, когда к ней прикасаются.” *- 5 лет*

“ Раскачивается, смотрит на огни, раскачивает себя, чтобы уснуть ночью, не уснет без подушки на голове, скучное социальное поведение, хотя прогрессирует с возрастом, нравятся повторяющиеся занятия, чувствует себя некомфортно в новых условиях или с новыми людьми вокруг .” *Делеция 2q37.1, 7 лет*

Выделяются две особенности:

Странные навязчивые идеи

По данным опроса 2012 года две трети семей группы Юник отмечают, что их дети имеют странные навязчивые идеи. Дети могут стать одержимыми чем-либо - факткой; занятием, повторяющимся действием, предметом. Дети старшего возраста хорошо осведомлены о своей навязчивой идеи, или обучены справляться с ней, и для младших детей это может использоваться в качестве вознаграждения. Ребенок будет постоянно носить с собой любимый объект, даже брать его в кровать. Детские навязчивые идеи это, например: наблюдение и игра со своими пальцами; погода; волосы, перья, газеты, определенные игрушки; темные очки, машины, обувь, резиновые предметы; пылесос; веревки, двери, кольца; пираты; игровая приставка Wii; гоночные автомобили; вилки, водостоки; каталоги и листовки; картинки из журнала.

Повторяющееся поведение

По данным опроса 2012 года две трети семей группы Юник сообщили нам о том, что у их ребенка была одна из форм повторяющегося поведения. Часто это была речь или постоянное повторение услышанных звуков и фраз, или еще чаще, неоднократное выяснение ответов на одни и те же вопросы (Солнце поднимается или опускается? Что мы делаем завтра? Куда мы идем?), до тех пор, пока сознательно не будут остановлены. Младшие дети более склонны повторять простые действия, такие как открывать и

закрывать двери; включать и выключать свет; одевать и снимать обувь; стучать. Оказалось, что несколько детей повторяли действие для создания комфорта, например покачивание. Многие играли в игры всегда одинаковым образом. Типичный пример:

“ Марко хочет повторять то же самое действие или задачу. Если ему нравится то, что он делает, то он будет продолжать этим заниматься до тех пор, пока он не устанет. Например, бегать туда и обратно по коридору, нажимать музыкальную кнопку на игрушке снова и снова, выбрасывать все из ванны.” *Делеция 2q37.1, 7 лет*

Что любят делать дети с делецией 2q37?

До трех лет

Все что связано с музыкой. Микки-Маус, Коржик (персонаж из сериала "Улица Сезам" – прим.пер.), Элмо (оттуда же – прим.пер.). Зеркала, куклы, складывать предметы в коробки и вынимать их оттуда. Игра со своей кошкой и собакой. Игра со своей семьей. Любит сидеть с Вами и читать сказку. Бумба, Кролик Миффи, мобильный телефон, телевизор, обятия, купание, шум, игра пикабу, кататься на маленьком велосипеде, исследовать, устраивать бардак, играть на маленьком компьютере.

3-4 года

Играть со своими братьями и сестрами, куколками и другими игрушками. Также любят играть на улице и смотреть телевизор. Интересуются раскрашиванием. Обувь. Игрушки с кольцами, стучать по предметам, приложение iGoTo Jungle на iPhone, брать что-то круглое или плоское и прятать или бросать, а затем бежать забирать. Все что угодно с паровозиком Томасом, Супер Марио, Нинтендо 3DS, Нинтендо Wii, iPad, планшет nabi и книги. Просмотр видеофильмов; только начал собирать предметы с Беном 10. Телевизор, ее любимые DVD и книги.

5-6 лет

Игрушки пираты, игры по ролям, фильмы – что угодно с пиратами, особенно с Джеком Воробьем и пиратами Карибского моря. Замки, рыцари и звездные войны. Кошки, музыка и мультфильмы. Приставка Wii, пока еще игры для маленьких, очень хорош в играх Донки Конг и Марио. Телешоу, такие как Wipeout; более старые фильмы как Волшебник Оз и Чарли и Шоколадная фабрика. Мультфильмы Мадагаскар и сейчас Бэтмэн. Телепрограмма Toys & CBeebies.

7-10 лет

iPad, музыка, погоня за нашими 2-мя котятами, батут. Качели в парке, велосипед, музыка, детские телепередачи. Компьютеры, музыкальные DVD. Люди, домашние животные, игры в доктора и кухню, мягкие игрушки.

11-13 лет

Ноутбук, куклы и детская коляска, журналы, аудиоплеер. Домашние животные. Игра на инструментах (фортепиано и виолончель), игра с другими людьми, телевизор и видеоигры. Журналы, каталоги и листовки. Мягкие игрушки и автомобили, которые ей нравится выстраивать в линию. Игра на iPad – особенно игры с рисованием. Раскрашивание цветными карандашами.



6 лет

Сон

Приблизительно у половины детей с делецией 2q37 есть проблемы со сном

При делеции 2q37 могут быть проблемы, связанные со сном (Falk и Casas 2007; Williams 2010). Данные группы Юник говорят о том, что приблизительно у половины детей с делецией 2q37 есть проблемы со сном; у остальных нет. Наиболее распространенная постоянная проблема –очные пробуждения и неспособность вернуться ко сну. У одного ребенка было апноэ во сне (эпизоды, при которых во время сна останавливается дыхание) в младенчестве, что приводило к прерванному сну у всех. Удаление аденоидов и миндалин помогло, но привычка просыпаться сохранилась. Семьи попробовали много средств, включая сомнологический центр Церебра в Великобритании для детей с ограниченными возможностями [www.cerebra.org.uk]; сон с родителями; мелатонин и другие лекарства; затемненные занавески; использование часов. Дети около 7 лет учатся засыпать сами или, по крайней мере, вести себя тихо в своей собственной комнате. Один ребенок постарше просыпается с жалобами на боли в ногах и страх.

Тяжесть постоянно просыпающегося ребенка огромна, и у всех семей должен быть доступ к сомнологическим центрам, предпочтительно с наработками по терапии для детей с ограниченными возможностями.

Медицинские проблемы

Две трети младенцев рождаются без какого-либо серьезного врожденного дефекта

Сердце

Приблизительно один из 5-7 детей с делецией 2q37 рождается с врожденными пороками сердца (Falk & Casas 2007), хотя в одной из недавних групп из 14 детей и взрослых, ни у кого не было порока сердца (Leroy 2012). Некоторые пороки серьезны и требуют хирургического вмешательства; данные группы Юник указывают на то, что большинство обнаруженных пороков сердца разрешаются без лечения, т.е. естественным путем. Из-за частоты пороков сердца, детям с делецией 2q37 рекомендуется делать эхокардиограмму и обследование сердца на момент постановки диагноза. В фокусной группе членов Юник все дети теперь благополучно развиваются после перерастания или после операции (Unique).

Дефекты перегородки (отверстия в перегородках между полостями сердца) – самое распространенное заболевание сердца (Casas 2004). При дефекте межпредсердной перегородки отверстие или отверстия расположены в перегородке между предсердиями сердца, в то время как при дефектах межжелудочковой перегородки они находятся в перегородке между желудочками. Отверстия позволяют крови проходить от левой части сердца, где давление выше, к правой части. Цвет кожи младенцев не синий, но это приводит к дополнительному току крови через дефекты перегородок и нагрузке на сердце, и детям необходима консультация врача - кардиолога. Некоторые маленькие отверстия закрываются естественным путем, но если они не зарастают, или они очень большие, дети нуждаются в операции.

Другой проблемой является сужение (коарктация) или недоразвитие (гипоплазия) аорты у выхода из сердца, уменьшающего ток крови к остальной части тела, что также требует хирургического вмешательства.

Обнаружены и другие пороки сердца, включая открытый артериальный проток, открытое овальное окно и двустворчатый аортальный клапан (клапан, регулирующий ток крови от левого желудочка в аорту, имеет только две вместо трех створок клапана) (Falk & Casas 2007; Unique).

Почки

Аномалии почек встречаются приблизительно у 1 из 9 людей с делецией 2q37, но возможно чаще, поскольку у многих эти аномалии не оказывают влияния на здоровье и выявляются только при обследовании (Falk & Casas 2007). Данные группы Юник говорят, что у 4 из 22 детей было что-то нетипичное в почках, но ни у кого из них не было связанных с этим проблем. У двух детей имелись подковообразные почки или U-образные почки (почки соединяются участком ткани); у одного почка была в нетипичном месте (эктопия почек).

Другие почечные проблемы включают: маленькая, плохо функционирующая почка с одной стороны, что может нанести прогрессирующее повреждение почечной ткани и вызывать высокое кровяное давление, поэтому, ребенку нужен диспансерный контроль; или одна почка может находиться в нетипичном месте и быть соединенной с другой почкой. Может быть выявлено так называемое 'удвоение' почки с удвоением мочеточников, что может приводить к инфекционному процессу из-за рефлюкса (в следствие противотока мочи). Ультразвуковое обследование должно идентифицировать любую из этих почечных аномалий, и, если они обнаружены, ребенок должен быть обследован специалистом по почкам.

Существует предположение, что у детей вероятность появления кист в почках становится выше в более старшем возрасте. Это подтверждается двумя описанными случаями в медицинской литературе, когда обследование почек у детей в первые два года жизни показывало норму, но позже были обнаружены кисты почек. Ни у одного из детей в группе Юник не были обнаружены кисты почек. Кисты почек довольно распространены у взрослых, и большинство из них не нуждается в лечении и не вызывает проблем. Они не злокачественны. Иногда кисты могут вызывать боль или быть связаны с кровью или инфекцией в моче, в таком случае необходимым может быть более тщательное обследование. По этой причине в настоящее время рекомендуется, чтобы у детей было ультразвуковое обследование почек на момент постановки диагноза, дополнительно в 4 года и около 15 лет; и дальнейшее тестирование в случае инфекций мочевых путей (Falk & Casas 2007).

Опухоль Вильмса является типом рака почек, который может образоваться у детей, главным образом младше пяти лет, поэтому обычно предлагается регулярное (3-6 в месяц) ультразвуковое обследование почечной и мочевой системы до восьми лет. Из более чем 100 случаев с делецией 2q37, описанных в медицинской литературе, три ребенка имели опухоль Вильмса, все в очень раннем возрасте. У двух из этих детей была крупная делеция, включающая 2q37.1, а у другого ребенка был повышенный фактор риска для опухоли Вильмса. Описанных случаев так мало, что мы действительно не знаем, каковы риски, но все же опухоль Вильмса встречается редко среди людей с делецией 2q37 и не была обнаружена у 87 членов группы Юник. На основе имеющихся доказательств можно предположить, что у детей с крупными делециями может быть немного более высокий риск. Большинство опухолей Вильмса хорошо поддаются лечению, и большинство детей может быть вылечено (Falk и Casas 2007; частная беседа с Aldred, Unique).

Грыжи

Обнаружены различные типы грыж, включая диафрагмальные грыжи (дефект в мышечной ткани, отделяющей брюшную полость от грудной, который позволяет содержимому брюшной полости выпячиваться в грудную клетку и уменьшать пространство для легких). Обычно они видны на УЗИ плода на 20-недельном сроке беременности и оперируются

вскоре после рождения. Довольно распространены паховые грыжи (часть кишечника из брюшной полости выпячивается в паховое кольцо) и пупочные грыжи (часть кишечника выпячивается через пупочное кольцо). Пупочные грыжи могут быть маленькими и со временем самоустраниются. Однако при диафрагмальных и паховых грыжах необходимо хирургическое вмешательство. Опрос группы Юник 2012 года показал, что у каждого третьего ребенка (у всех, кроме одного с четко выраженной делецией 2q37.1), был один тип грыжи, а у одного ребенка были пупочная и паховая грыжи и грыжа (дефект) диафрагмы, что потребовало хирургического лечения (Casas 2004; Falk & Casas 2007; Unique).

Пороки развития желудочно-кишечного тракта

Медицинская литература указывает на многие аномалии пищеварительного тракта, которые могут появиться при делеции 2q37. Данные группы Юник говорят о том, что они нетипичны, проблемы имеются только у 2 из 88 участников. Обычно они требуют хирургического вмешательства.

Кишечник может закручиваться вокруг себя. В норме кишечник должен поворачиваться в нескольких местах, но если тонкая кишка и часть толстой кишки не поворачиваются должным образом (мальротация), петля кишечника может закрутиться (заворот кишок). Необходима либо экстренная операция, либо возможны отсроченные проявления с приступами рвоты, боли в области живота или даже кровь в стуле. Другие проблемы включают сужение или нарушение проходимости в любом месте желудочно-кишечного тракта. Желудочно-кишечная непроходимость – состояние для экстренной операции. Кроме того, наблюдается пилорический стеноз, когда кольцо мышц при выходе из желудка становится утолщенным и суженным, затрудняя эвакуацию еды из желудка в кишечник, что приводит к сильной рвоте (рвота фонтаном) в возрасте нескольких недель (Falk & Casas 2007; Unique).

Кроме одного ребенка с мальротацией, и одного с трахео-пищеводным свищом, проблемы, замеченные среди членов группы Юник, не были структурированы. Так у одного ребенка имеется целиакия и болезнь Крона, он нуждается в илеостомии (операция, выводящая конец тонкой кишки в отверстие в брюшной полости); у двух детей было выпадение прямой кишки (оболочка или вся стенка прямой кишки выпадает через задний проход), связанное или с диареей, или с запором; и у большого количества детей встречаются запоры (см. [Кормление](#), страницы 8-11).

Головной мозг

Данные исследований головного мозга детей показали, что у некоторых встречаются немного увеличенные желудочки мозга. Также были отдельные случаи обнаружения гидроцефалии, при которой отмечается расширение полостей мозга за счет скопления жидкости, а также повышается внутричерепное давление; голопрозэнцефалия, при которой два полушария мозга не разделились должным образом; и проблемы с мозжечком, который, главным образом, отвечает за равновесие и координацию (Casas 2004).

Среди членов группы Юник у троих была обнаружена гидроцефалия, и у одного ребенка увеличенные желудочки мозга, но они уменьшились в размере, когда он вырос. У другого ребенка несколько уменьшенный мозжечок; еще у двух детей при обследовании головного мозга найдены неспецифические изменения. У двоих детей был краниосиноз (преждевременное окостенение черепа, поэтому размер черепной коробки уменьшен), который был исправлен хирургически (Williams 2010; Unique).

Суставы

Разболтанные, чрезмерно гибкие ('сгибающиеся'), или щелкающие суставы распространены среди всех маленьких детей, но более всего они встречаются у детей с делецией 2q37. Только 4 из 19 семей, опрошенных в 2012 году, утверждали, что у их ребенка не было гиперподвижности суставов. Фактически любые суставы могут быть вовлечены: бедра, колени, лодыжки, запястья, пальцы, которые были упомянуты чаще всего. Разболтанные суставы частично являются результатом низкого мышечного тонуса, но могут оставаться такими, даже когда общий тонус улучшается. В результате дети начинают принимать необычную позу (W-образное положение сидя), для них характерны резкие падения. У них может быть «разболтанная» походка с выгнутыми назад коленями и плоскостопием. Особенные трудности могут возникнуть с захватом и сжиманием. Большинству детей нужна физическая терапия, некоторым - ортопедическая обувь для коррекции.

Суставы обычно не настолько разболтаны, чтобы их можно было вывихнуть, тем не менее, это может произойти. Если гипотония возникает до рождения, то суставные поверхности могут сформироваться не достаточно глубоким, предрасполагая суставы к повреждению. Один ребенок из группы Юник провел 4 месяца в гипсовой повязке, чтобы исправить врожденный вывих бедра. У другой девочки был обнаружен слаборазвитый плечевой сустав (Wilson 1995; Unique).

Судороги

В медицинской литературе сообщается, что судороги встречаются у 20 - 35 процентов детей с делецией 2q37, но это общее количество включает детей, имевших фебрильные (возникающие на высокую температуру тела) судороги. У некоторых младенцев регулярные фебрильные судороги приводят к развитию эпилепсии. По опросу 2012 года почти у половины членов группы Юник судорожные приступы встречаются довольно часто. Дети с судорогами обычно не имели никаких структурных изменений в мозге и хорошо поддавались стандартному противоэпилептическому лечению (Aldred 2004; Falk & Casas 2007; Unique).

У очень маленьких детей приступы обычно малозаметны, у одного ребенка из группы «Юник» во время судорог отмечались эпизоды апноэ (периоды, где он прекращал дышать), что затрудняло диагноз. Судороги могут быть различных типов, включая кратковременные потери сознания (абсансы), тонико-клонические и миоклонические судороги. Обычно приступы поддаются стандартному противоэпилептическому лечению, однако у нескольких детей есть тяжелые побочные эффекты от лечения и приступы, которые очень трудно контролировать. Родители отмечают, что приступы бывают тяжелее и чаще, когда их ребенок нездоров. У одного ребенка был применен метод лечения судорог стимуляцией блуждающего нерва (VNS), при которой под кожу вставляется электронное устройство, подобное кардиостимулятору, которое генерирует импульсы блуждающего нерва и подавляет аномальную активность головного мозга, но судить о положительных результатах слишком рано.



W-образное положение сидя

Половая система

Согласно медицинским данным у шести процентов детей встречаются аномалии половой системы, но по данным опроса 2012 года в группе Юник уровень их намного выше, и аномалии половой системы встречаются почти у 50 процентов мальчиков. Крипторхизм (неопущение яичек) у мальчиков является частой проблемой, независимой от хромосомных отклонений, которая иногда может быть решена хирургическим путем. Также могут встречаться: гипоплазия яичек (могут быть маленькими) и они плохо функционируют; гипоспадия, при которой отверстие мочеиспускательного канала (уретры) аномально расположено и открывается на нижней поверхности головки полового члена, около мошонки, при этом может понадобится хирургическое вмешательство; половой член может быть маленьким (микропенис) (Falk & Casas 2007). У одного мальчика из группы Юник с гипоспадией и неопустившимися яичками наблюдается низкий уровень тестостерона. Среди девочек однажды упоминалось о внутриматочной перегородке и недоразвитых яичниках (Viot-Szoboszlai 1998); у другой отмечался перемещенный вперед анус; у одного мальчика была небольшая перепонка между членом и мошонкой (Unique).

Искривление позвоночника

Искривление позвоночника может быть более распространено среди детей с делецией, чем среди обычных детей, скорее всего из-за низкого мышечного тонуса и мышечного дисбаланса, чем из-за патологии позвоночника. Это отмечалось у 9 из 20 детей в группе Юник по опросу 2012 года. Возможно, необходим контроль, фиксирующие устройства или хирургическая коррекция. Могут возникнуть сколиоз (боковое искривление), кифоз (искривление передне-задней плоскости, образующее горб) и лордоз (искривление, обращенное выпуклостью вперед). Ни один из детей в группе Юник не нуждался в лечении приблизительно до 11 лет, затем двоим потребовалась физическая терапия (Unique). По данным группы Юник не было обнаружено ухудшение искривления позвоночника у подростков и взрослых.

Кости

Нарушение остеогенеза (уменьшенная плотность костной ткани) также может возникнуть и лечится кальциевыми добавками и увеличенным потреблением витамина D. У одного ребенка из группы Юник был диагностирован ра�ахит (смягчение, ослабление плотности костной ткани, вызванные дефицитом витамина D) (Unique).

Дыхание и детские инфекции

В целом, у детей с делецией 2q37 трудности с дыханием встречаются чаще, чем у других младенцев. У некоторых случаются приступы апноэ (остановки дыхания), но намного более распространено затрудненное дыхание, вызванное инфекциями дыхательных путей. Отчеты группы Юник показывают, что у половины детей повторялись затяжные инфекции нижних дыхательных путей, включая бронхиолит и пневмонию, при которых часто было нужно стационарное лечение. У одного ребенка эти проблемы были устранены удалением миндалин и аденоидов, но у 2 детей были такие частые и тяжелые инфекции нижних дыхательных путей, что в легких возникли постинфекционные осложнения, у одного ребенка имелись бронхэктазы (расширение дыхательных путей, приводящее к образованию избыточной слизи, легкие становятся подвержены инфекциям). Также у некоторых детей имеется бронхиальная астма, которая может вызываться вирусными заболеваниями и лечится ингаляционными препаратами. Однако у нас нет доказательств, что эти особенности изменений в легочной ткани более распространены у детей с делецией, чем среди обычных детей (Unique).

Младенцы, особенно с делецией, включающей участок 2q37.1, подвергаются риску трахеомаляции, при которой кольца хряща, открывающие трахею, становятся слишком мягкими, таким образом, дыхательные пути могут сужаться. Обычно это вызывает шумное дыхание, которое ухудшается при плаче ребенка, питании или простуде, и не поддается стандартному лечению. Ребенку, у которого есть трахеомаляция на фоне инфекции, возможно, понадобится стационарное лечение или вентиляция легких. Трахеомаляция с возрастом постепенно уменьшается и обычно не является проблемой после 2-х лет.

Экзема

Исследования показывают, что у одного ребенка из трёх-четырёх возникает экзема, и она может быть довольно тяжелой, несмотря на то, что она поддается стандартному лечению. Среди детей в группе Юник экзема наиболее распространена, и обнаруживается почти у половины детей, опрошенных в 2012 году. У одного ребенка она настолько тяжело протекала, что была причислена к диагностическим признакам делеции 2q37. У других детей она была выражена мягче, и хорошо поддавалась стандартному лечению. С возрастом было отмечено улучшение, и к 13 годам проявления были нерегулярными, либо экзема протекала в мягкой форме (Falk & Casas 2007; Unique).

Общее состояние

Большинство семей отмечает в опросе Юник, что в целом их ребенок здоров, часто здоровье улучшается по мере взросления и по сравнению с ранним возрастом, когда у ребенка возникали частые ушные инфекции или инфекции нижних дыхательных путей. Некоторые прокомментировали, что их ребенок с делецией 2q37 болел чаще, чем их другие дети, при этом треть детей получала стационарное лечение по поводу инфекционных заболеваний. Один четырехлетний ребенок был госпитализирован в больницу больше 40 раз.

Кроме инфекций, среди детей группы Юник с делецией 2q37 отмечены следующие болезни: мигрень, сопровождающаяся тошнотой и рвотой; железодефицитная анемия, также сопровождающаяся увеличенной селезенкой (Polityko 2004); миопатия Бетлема, которая может быть связана с мутациями в гене коллагена 6 типа (*COL6A3*), который расположен в области 2q37.3; целиакия и болезнь Крона. У одного ребенка были необычные результаты обследования щитовидной железы, но без симптомов заболевания; у двух других был гипотиреоз (низкий уровень гормонов щитовидной железы) (Williams 2010).

У пяти детей была непереносимость определенных продуктов или аллергия, но не чаще, чем в группе обычных детей, а именно: непереносимость лактозы, аллергия на молоко в младенчестве, аллергия на молочные продукты, на кошачью шерсть, астма, сенная лихорадка, аллергия на пыльцу, 'очень легкая и проходящая аллергия' на клубнику, киви и рыбу.

Слух

У части детей есть некоторая степень снижения слуха, гораздо чаще встречается временное снижение слуха, вызванное экссудативным отитом, чем тугоухость, приводящая к стойкой потери слуха. Два ребенка из 21 в группе Юник имеют среднюю и тяжелую степень тугоухости и нуждаются в слуховых аппаратах. Детям рекомендуется регулярное наблюдение у врача на предмет наличия экссудативного отита и, при необходимости, быстрого вмешательства и лечения.

Зрение

Структурные нарушения глаз редки, но рекомендуется обследовать и лечить при необходимости распространенные проблемы, такие как косоглазие (страбизм), рефракционная аномалия (дальнозоркость или близорукость), амблиопию (глаз с ослабленным зрением, обычно вызываемым косоглазием или рефракционной аномалией); астигматизм и птоз (опущение верхнего века). Среди семей группы Юник у одного ребенка обнаружен нистагм и затруднения в синхронизации движения глаз; у другого ребенка синдром Дуэйна (дефект в способе движения глаз); еще один ребенок имеет сужение зрительного канала, по которому сосудисто-нервный пучок идет от глаза в головной мозг.

Зубы

По исследованиям группы Юник проблемы с зубами, как правило, чаще возникают у детей с хромосомным отклонением, чем у обычных детей. Это может быть вызвано многими факторами: аномальное развитие зубов; аномальный размер челюстей и формы неба, что приводит к скученности или широко расставленным зубам; трудности при питании и задержка глотательной и жевательной активности; бруксизм (скрежетание зубами), дефекты эмали, плохое формирование эмали; неизбежные побочные эффекты необходимых прописанных лекарств; неприязнь к чистке зубов и посещению стоматолога. Зубы могут появиться поздно, и молочные зубы могут поздно выпадать. Могут быть обнаружены сверхкомплектные зубы, и молочные и/или постоянные зубы могут отсутствовать.

Семьи группы Юник с детьми с делецией 2q37 обращают внимание и на другие проблемы: повреждения или сколы зубов, вызванные падениями; сколы зубов по неизвестной причине; и хрупкие, легко ломающиеся и изогнутые зубы. Необычная комбинация потенциальных проблем означает, что детям, возможно, понадобится индивидуальная и квалифицированная стоматологическая помощь.



Разные девочки в период взросления: от левого края, 10 лет, 10 лет, 11 лет, 13 лет.

Половая зрелость

Половая зрелость наступает в обычном возрасте (Falk & Casas 2007), но в научной литературе описан случай задержки половой зрелости (Kitzio-Tzeli 2007). 'Обычный' означает 8-14 лет у девочек, с менструальными циклами, начинающимися в среднем в 11 лет; и 9-14 лет у мальчиков, в среднем 12 лет. Опросы группы Юник подтверждают начало половой зрелости у девочек с 9-12 лет и начинающимися в 10-12 лет менструальными циклами. Поведение может ухудшиться с началом полового созревания (Unique).

Перспектива

В настоящее время полагают, что дети без серьезных пороков развития и аутистических особенностей, скорее всего, могут надеяться на долгую и здоровую жизнь. Самые пожилые люди с делецией 2q37, о которых сообщается в медицинской литературе, пребывают в 60-летнем возрасте (Sytropu 2002), а самому старшему участнику группы Юник сорок лет. Серьезные проблемы с сердцем, многие неврологические проблемы, тяжелая, не поддающаяся контролю эпилепсия, опухоль Вильмса и, возможно, прогрессирующая кистозная болезнь почек могут поставить под угрозу продолжительность жизни (Falk & Casas 2007). См. также брошюру группы Юник по [делеции 2q37 у взрослых и подростков](#).

Рекомендации по медицинскому наблюдению

При установленном диагнозе:

- Эхокардиограмма или обследование сердца (всем пациентам)
- УЗИ почек, с контролем в четыре года и в период полового созревания (всем пациентам)
- Базовое офтальмологическое обследование
- При значительной гипотонии необходимо рассмотреть вопрос обследования тазобедренных суставов
- Проверка слуха

Обследование младенцев и маленьких детей:

- Вес: проблемы на раннем этапе вскармливания
- Оценка раннего развития и необходимости коррекция состояния
- Проверьте, чтобы аудиологический скрининг (проверка слуха) при рождении был в норме. Необходимы периодические проверки слуха на предмет нарушения функции среднего уха
- Ультразвуковое обследование почек в возрасте четырех лет на наличие кист
- Обследование на опухоль Вильмса у детей с делецией, содержащей район 2q37.1 хромосомы 2
- Младенцы и дети должны проходить ультразвуковые обследования каждые 3-4 месяца до 5-7 лет

Обследование детей старшего возраста:

- Рост и вес: не допускать ожирения
- Продолжение оценки развития с необходимой коррекцией и заявлением об особых образовательных потребностях/использование индивидуального учебного плана
- Периодическая проверка слуха и зрения
- Повторное УЗИ в 15 лет на предмет наличия кист почек
- Раннее обследование любых патологических симптомов
- Оценка поведения и коррекция в зависимости от ситуации

Почему происходит делеция 2q37? Мой ребенок унаследовал ее от меня?

Делеция 2q37 обычно происходит безо всяких на то причин. Реже они могут быть унаследованы от матери или отца. Единственный способ быть уверенным - проверить хромосомы обоих родителей.

Если у обоих родителей нормальные хромосомы, то делеция 2q37 - это вновь возникшая проблема. В генетике для него существует термин *de novo* (dn). Врожденная делеция 2q37

может быть вызвана ошибкой либо при формировании сперматозоида или яйцеклетки родителей, либо в самые ранние сроки после оплодотворения. Как родитель, Вы не можете это изменить или управлять этим. Младенцы с врожденной делецией 2q37 обычно рождаются у родителей без каких-либо соответствующих изменений хромосом. Даже наличие нормального варианта концевого отдела хромосомы 2 (см. [Норма в общей популяции населения](#), страница 4) не имеет никакого значения. Но родитель с незначительной делецией, немного большей, чем вариант нормы, может передать ее, в литературе о таком случае упоминалось только однажды. Так отец передал совсем незначительную делецию 2q37 своей дочери. При этом у него не было никаких проявлений, характерных для делеции, а у его дочери имелись клинические проявления, и делеция была обнаружена (van Karnebeek, 2002). Известно, что ребенок из группы Юник унаследовал делецию и дупликацию, обе в пределах района 2q37.3 от своей биологической матери.

В нескольких семьях у одного из родителей присутствует структурная перестройка хромосом. При этом у родителя со сбалансированной структурной перестройкой нет утраты генетического материала, и родитель совершенно здоров. Однако у этих семей есть повышенный риск появления ребенка с патологией (см. страницу 4, [Генетическое тестирование](#), пример 3).

Наследственная ли делеция или *de novo*, Вы, как родитель, не сделали ничего, что бы стало причиной возникновения делеции 2q37. Неизвестны никакие экологические, диетические, производственные факторы, или факторы образа жизни, которые бы вызывали эти изменения в хромосомах.

Может ли это произойти снова?

В семьях, где оба родителя были проверены и имеют нормальные хромосомы, риск появления другого ребенка с делецией 2q37 не намного выше, чем у кого-либо еще. Если хромосомный анализ родителя показывает, что один из родителей имеет сбалансированную хромосомную перестройку, включая район 2q37, вероятность наличия других беременностей с делецией у плода значительно повышается. У родителей, имеющих делецию 2q37, вероятность ее передачи потомству составляет 50 процентов при каждой беременности, в тоже время 50 процентов беременностей могут быть с нормальной хромосомой 2.

Ваш медико-генетический центр обязан предложить консультацию, прежде чем Вы запланируете следующую беременность и, если у Вас уже есть ребенок с делецией 2q37, то возможен пренатальный диагноз, если Вы готовы его провести.

Могут ли у моего ребенка быть собственные дети?

Пока не известно, влияет ли делеция на репродуктивную функцию, но большинство девочек с делецией 2q37 обычно достигают половой зрелости в ожидаемом возрасте и регулярно имеют менструальные циклы, что означает, что они, вероятно, могут быть способны к деторождению. Что касается мальчиков и мужчин, то имеются данные о наличии таких проблем с половой системой как гипоспадия, неопустившиеся яички (крипторхизм) и маленькие либо недоразвитые (дисгенетические) яички, которые, уменьшают репродуктивную функцию (Falk & Casas 2007). Любой человек с делецией 2q37 имеет риск 1:2 (50-процентный) передачи делеции при каждой беременности.

Гены

Существуют более 197 генов в регионе 2q37, но мы еще не знаем, что делает большинство из них. До недавнего времени утверждалось, что 11 из них, возможно, принимают участие в формировании основных признаков синдрома делеции 2q37, но недавно команда французских исследователей предположила более подходящие 'кандидатные' гены, отвечающие за различные аспекты синдрома (Leroy 2012).

Идентификация гена (генов), ответственного за определенные признаки синдрома делеции 2q37, является важным моментом, так как может помочь определить основные направления дальнейших исследований, хотя это не приводит к немедленному улучшению лечения. Кроме того, даже если предположительно отсутствует ответственный ген, это не всегда означает, что связанная с ним особенность (проявление) будет присутствовать. Часто в определении наличия или отсутствия конкретной особенности играют роль другие наследственные факторы и факторы внешней среды.

Ген, довольно прочно ассоциированный со многими аспектами синдрома, известен как ген *HDAC4*. *HDAC4* расположен в районе 2q37.3, его геномное местоположение определяется как 239,969,864 - 240,323,348 (см. диаграмму на странице 3). Он крайне необходим для правильного развития костной и хрящевой тканей и правильного развития сердца. Он также принимает участие в выживании нервных клеток и играет роль в развитии поведенческих расстройств, развитии судорог и умственной отсталости. Ранее утверждалось, что он был связан с типичным укорочением костей рук и ног, но некоторые люди при утрате этого гена имеют совершенно нормальную длину рук и ног, поэтому, еще многое предстоит изучить. По-видимому, нарушение структуры хромосомы, препятствующее экспрессии этого гена, даже если делеция маленького размера, может также вызвать незначительно выраженные клинические проявления синдрома делеции 2q37. Но факторы, имеющие значение для экспрессии гена *HDAC4*, до конца не изучены. Удивительно, у некоторых людей может отсутствовать ген *HDAC4* (и другие гены 'кандидаты'), но они не имеют ни одного или только отдельные из ожидаемых симптомов (Williams 2010; Leroy 2012; Morris 2012).

“ Кажется, Эмма, делает больше успехов, чем первоначально было заявлено ее врачами для ее возраста. Я больше не зацикливаюсь на 93 генах, которых у нее нет, а концентрируюсь на 20,000 + других, которые делают ее экстраординарной.”

Музыкальный талант?

Многие родители отмечают неожиданный талант своего ребенка к музыке. Некоторые из детей играют на музыкальных инструментах, у других есть хороший певческий голос, для третьих полезна музыкальная терапия. Индивидуальные достижения зависят от многих факторов, таких как слух, контроль мелкой моторики и способность сконцентрироваться, но эти примеры показывают формы таланта некоторых детей.

“ Эмма любит все музыкальные игрушки. Она не очень увлекается телевизором, но когда появляется музыка, она обращает на него внимание. Кажется, ей действительно нравится фортепиано. Я верю, что однажды она станет замечательным музыкантом.” 19 месяцев, *делеция 2q37.1q37.3*

“ Милли любит музыку. Она научилась свистеть, прежде чем она заговорила.” 4 года, *делеция 2q36.3 или q37.1*

“ Том подпевает песням, может помнить мелодию годами, вспомнит ее, когда в следующий раз услышит, и начнет танцевать. Ему нравится игра Wii Just Dance (Just Dance - музыкальная игра, разработанная и изданная Ubisoft для Wii. прим.пер.).” 6 лет, *делеция 2q37.3*

“ Брук любит музыку и поет в школе. Ждет с нетерпением уроков музыкальной терапии.” 6 лет, *делеция 2q37.3*

“ Микаэла знает слова к любой популярной песне и поет очень громко.” 11 лет, *делеция 2q37*

“ У нее замечательный певческий голос и очень приятный тембр. Она прекрасно играет на виолончели и сочиняет свои собственные песни на фортепиано.” 12 лет, *делеция 2q37*

“ Он любит играть на барабанах, и у него удивительное чувство ритма. Он любит слушать музыку с барабанными ритмами и посещает музыкальный кружок со своими ровесниками с нормальным развитием.” 13 лет, *делеция 2q37.1*



Что особенного в Вашем ребенке?

“ Хорошие времена давно перевешивают плохие времена. Она восхитительна, заставила нас учиться жестам и лучше общаться.”

14 месяцев: “ Она удивительна. Она открыла мне глаза на те вещи, которые я не замечала прежде. Несмотря на то, что это лучше для нее, я бы не хотела, чтобы она посещала врачей так часто, я открыла много нового и научилась ценить каждый момент!”

19 месяцев: “ Она научила меня, что существует больше путей развития, чем те, по которым идут обычные дети. Благодаря ей я стала лучшим учителем и матерью. Я более терпелива и наталкиваю своих учеников на различные пути к успеху. Я узнала, что мозг способен на экстраординарные вещи, если ему дана возможность. Я убеждаюсь, что каждый день Эмма находит что-то новое. Я знаю, что это может казаться странным, но она также научила меня этим поискам. Мы все так часто смотрим вниз на землю, что мы больше ничего не замечаем. Я раньше наблюдала, как она смотрит на небо или на огоньки, и задавалась вопросом, зачем она так делает. Однажды я тоже решила посмотреть, и это было прекрасно. Я действительно считаю, что она видит красоту во всем, и я хочу быть такой же, как она. Я пребываю в восторге от того, что провожу свою жизнь с нею, независимо от того, что ждет ее в будущем. Я больше не хочу, чтобы она походила на всех остальных ..., я бы хотела, чтобы другие больше походили на нее.”

26 месяцев: “ Бента научила меня ценить жизнь и принимать каждый приходящий день. Она научила меня, что это способ, которым Вы боретесь с проблемами, не с самими проблемами, а с тем, что формирует Вашу индивидуальность.”

3,5 года: “ Она чрезвычайно любвеобильная, дружелюбная и счастливая девочка. Она вызывает у меня улыбку.”

4 года: “ Его улыбка и смех опьяняющие. Он дал мне больше сил, чем я когда-либо могла иметь, и больше радости, чем у меня есть.”

4 года: “ Коди - особенный маленький мальчик и все, что он делает, вызывает у меня гордость, я люблю его больше, чем кого-либо, я так счастлива с ним. Он так любим всей нашей семьей.”

4 года: “ У нее великолепная улыбка и озорной смех. Ее энтузиазм к тому, что она любит, действительно пробуждает наслаждение жизнью. Она нежна и забавна и иногда мудра. С ней я понимаю, что существуют более важные вещи, чем быть умным.”

5 лет: “ Он такой веселый и любящий, он украшает мой день.”

6 лет: “ Он вызывает у меня улыбку, у него отличное чувство юмора, на него приятно смотреть. Он - самый решительный человек, которого я знал; какова бы ни была проблема, он храбр и просто бросается прямо в нее и делает попытку.”

6 лет: “ Удивительная, решительная малютка. Несмотря на проблемы со здоровьем и трудности, она не останавливается.”

7 лет: “ Его упорство, он так старается, он любит жизнь. Его смех и его улыбка.”

11 лет: “ Прекрасная от природы, добрая и любящая.”

12 лет: “ Она чрезвычайно счастливая, улыбающаяся, теплая и заботливая. У нее необъяснимо положительный настрой, и она превращает печальные и неутешительные вещи в нечто хорошее, она действительно смотрит на яркую сторону жизни. Она много улыбается и смеется, и хочет излечить боль и раны, ее окружающие, какими-то утешительными словами или объятием. Она чувствует и очень заботится о своих животных. Она опрятна и организована, и имеет тонкое чувство эстетики, ценит хорошую одежду, цвета, драгоценности и музыку. У нее замечательный певческий голос и очень приятный тембр. Она прекрасно играет на виолончели и сочиняет свои собственные песни на фортепиано.”

12,5 лет: “ Любит людей и очень благодарен за внимание.”

13 лет: “ У Люси отличное чувство юмора, и она вызывает у нас улыбки. Недавно она научилась махать рукой на прощание, и все время машет, когда она уезжает в школу на микроавтобусе. Недавно она также научилась говорить ‘Я люблю тебя, мамочка/папочка/ Роберт/Чарли’ с помощью iPad и просить объятий. Она научила нас понимать ограниченные способности и познакомила нас с некоторыми удивительными людьми, которых мы никогда бы не встретили.”



19 месяцев



4 года



3,5 лет



9 лет

Литература

- Casas 2004** American Journal of Medical Genetics A 130A: 331-9. Chromosome 2q terminal deletion: report of 6 new patients and review of phenotype-breakpoint correlations in 66 individuals.
- Conrad 1995** Clinical Genetics 48, 134-139. Clinical Phenotype associated with terminal 2q37 deletion.
- Falk and Casas 2007** American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics) 145C: 357-371. Chromosome 2q37 Deletion: Clinical and Molecular Aspects.
- Kitsiou-Tzeli 2007** European Journal of Medical Genetics 50 73e78. Array-CGH analysis and clinical description of 2q37.3 de novo subtelomeric deletion.
- Leroy 2012** European Journal of Human Genetics 17 October 2012: 1-11 The 2q37-deletion syndrome: an update of the clinical spectrum including overweight, brachydactyly and behavioural features in 14 new patients.
- Morris 2012** American Journal of Medical Genetics Part A 158A :2015–2020. Dose Dependent Expression of HDAC4 Causes Variable Expressivity in a Novel Inherited Case of Brachydactyly Mental Retardation Syndrome.
- Polityko 2004** International Journal of molecular Medicine 14: 977-979. Two further AHO-like syndrome patients with deletion of glypican 1 gene region in 2q37.2-q37.3.
- Smith 2001** Cytogenetics and Cell Genetics 94:15-22. Molecular genetic delineation of 2q37.3 deletion in autism and osteodystrophy: report of a case and of new markers for deletion screening by PCR.
- Syrrou 2002** American Journal of Medical Genetics 108: 310–314. Glypican 1 gene: Good candidate for brachydactyly type E.
- Van Karnebeek 2002** Journal of Medical Genetics 39: 546–553. Prospective screening for subtelomeric rearrangements in children with mental retardation of unknown aetiology: The Amsterdam experience.
- Villavicencio-Lorini 2013** European Journal of Human Genetics 21: 743-748. Phenotypic variant of Brachydactyly-mental retardation syndrome in a family with an inherited interstitial 2q37.3 microdeletion including *HDAC4*
- Viot-Szoboszlai 1998** Clinical Genetics 53: 278-280. Wilms' tumor and gonadal dysgenesis in a child with the 2q37.1 deletion syndrome.
- Williams 2010** American Journal of Human Genetics 87: 219–228. Haploinsufficiency of *HDAC4* Causes Brachydactyly Mental Retardation Syndrome, with Brachydactyly Type E, Developmental Delays, and Behavioral Problems.
- Wilson 1995** American Journal of Human Genetics 56: 400–407. Brachydactyly and mental retardation: an Albright hereditary osteodystrophy -like syndrome localized to 2q37.

Поддержка и информация



Группа поддержки людей с редкими хромосомными отклонениями
Адрес: The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom
Телефон +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединяйтесь к Unique, чтобы общаться, получить информацию и поддержку.

Группа Unique – это благотворительная организация без государственного финансирования, существующая полностью на пожертвования и гранты.

Если вы можете, пожалуйста, сделайте пожертвование через наш веб-сайт www.rarechromo.org.

Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

В Facebook существует группа, созданная членом группы Юник:

2q37 deletion - Rare Chromosome Disorder

Также в Facebook есть сообщество 2q37DeletionSyndrome

Юник информирует о форумах и сайтах других организаций, полезных для семей, ищущих информацию и поддержку. Это не означает, что мы одобляем их содержание или несем за него ответственность.

Данное руководство не является заменой индивидуальной медицинской консультации. Семьи должны обратиться к квалифицированному врачу по всем вопросам, относящимся к генетической диагностике, лечению заболевания и состоянию здоровья. Предоставляемая информация – наилучшая из доступных на момент публикации. Брошюра составлена группой Юник и отредактирована доктором Реной Е. Фальк (Rena E. Falk), клиническим генетиком и цитогенетиком (Институт медицинской генетики, кафедра клинической патологии и лабораторной медицины, Медицинский центр Cedars-Sinai, Лос-Анджелес, США), профессором педиатрии (Geffen School of Medicine, Калифорнийский университет, Лос-Анджелес).

2013 Version 1.2 (PM)

Copyright © Unique 2013