

Поддержка и информация



Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями

G1, The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom

Тел./факс: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединитесь к сообществу Uniquе, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и контактные данные семей с аналогичной проблемой.

Uniquе - благотворительная организация, которая не получает государственного субсидирования и существует исключительно на гранты и пожертвования. Если у вас есть такая возможность, пожалуйста, сделайте пожертвование на нашем сайте: www.rarechromo.org

Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

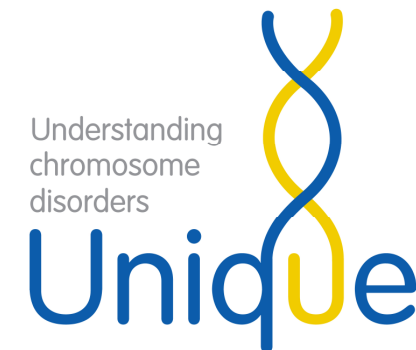


Группа в Фейсбуке: 2q37 deletion – Rare Chromosome Disorder

Этот справочник не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. Семьи должны обратиться к квалифицированному врачу по всем вопросам постановки генетического диагноза, лечения и здоровья. В генетике информация меняется очень быстро, и если на момент публикации этой брошюры представленная информация является самой передовой, то позже некоторые факты могут измениться. Uniquе старается быть в курсе последних изменений и, по мере необходимости, пересматривает опубликованные брошюры. Данный материал был подготовлен группой Uniquе и проверен доктором Микаэлой Олдред (Dr Micheala Aldred, PhD DipRCPath, Assistant Professor at the Cleveland Clinic and Case Western Reserve University, USA), и профессором Май Хультенем, дипломированным врачом и доктором наук, членом Королевской коллегии патологов из Уорикского университета (Professor Maj Hultén, BSc, PhD, MD, FRCPath, Professor of Medical Genetics, University of Warwick), 2011 г. (PM)

Copyright © Uniquе 2011
Russian translation © 2016

Группа поддержки людей с редкими хромосомными отклонениями Charity Number 1110661
Зарегистрирована в Англии и Уэльсе Company Number 5460413



Делеция 2q37 у взрослых и подростков

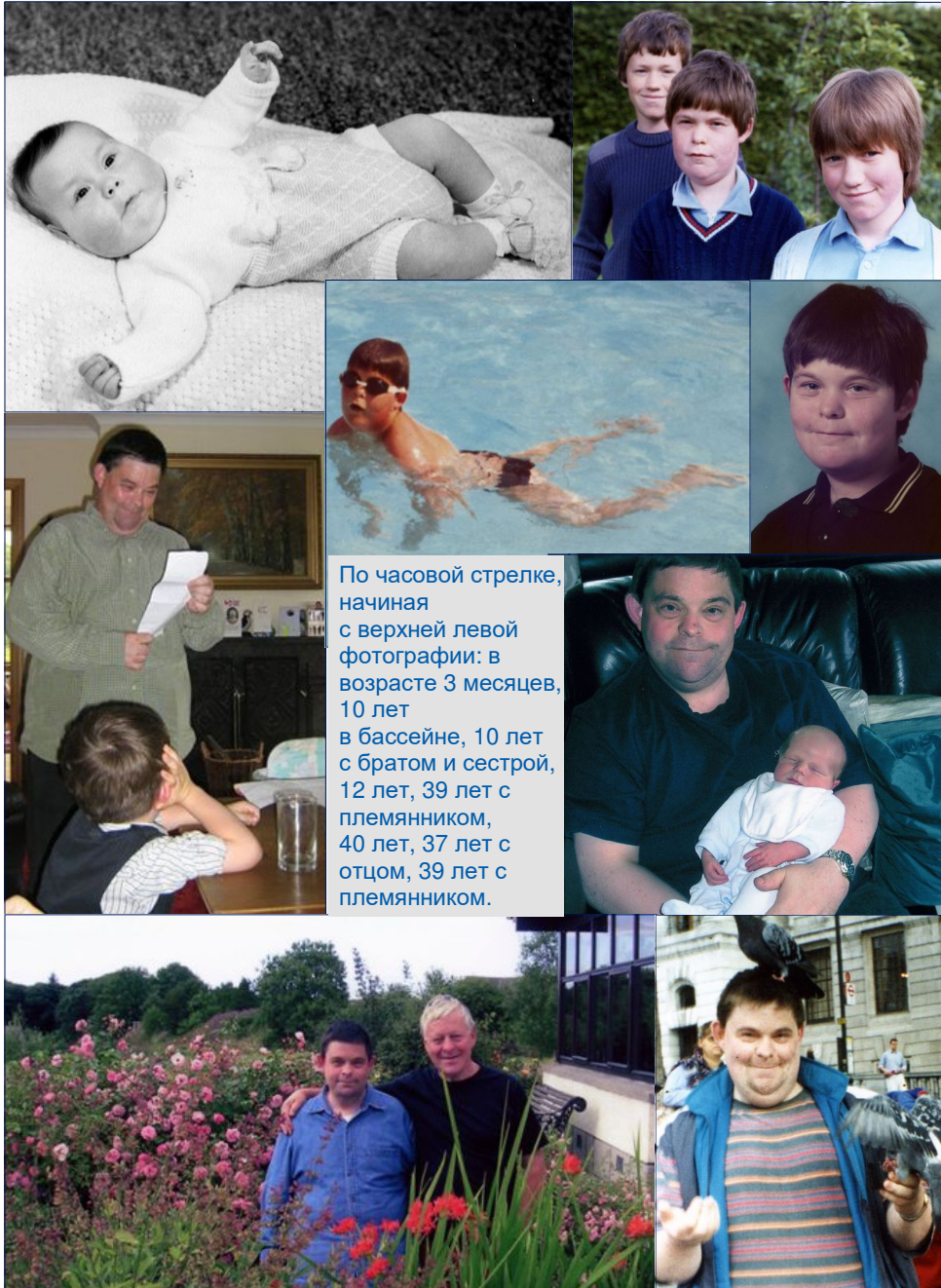


Uniquе также публикует общую брошюру по делеции 2q37

rarechromo.org

Жизнь с делецией 2q37

“ Давид был огромной радостью в нашей жизни, и мы многое от него получили. Мы надеемся, что дети подобные ему будут расти и цвести, так же как и он. ”

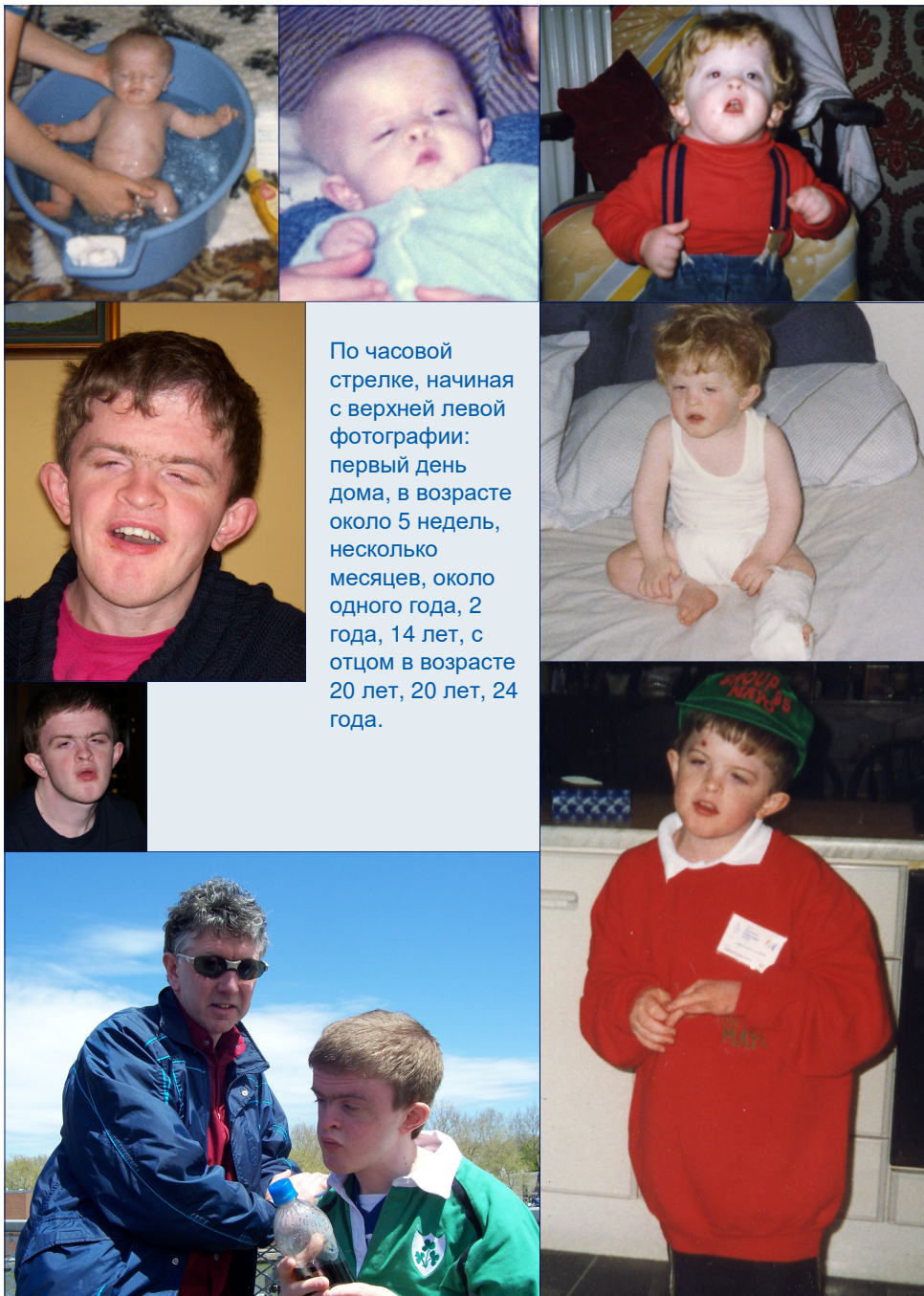


Список литературы

- Batstone 2003 American Journal of Medical Genetics 118A: 241–246. *Effective monosomy or trisomy of chromosome band 2q37.3 due to the unbalanced segregation of a 2;11 translocation.*
- Bijlsma 1999 Journal of Medical Genetics 36:604–609. *Familial cryptic translocation between chromosomes 2qter and 8qter: Further delineation of the Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype.*
- Chaabouni 2006 European Journal of Medical Genetics 49: 255–263. *Molecular cytogenetic analysis of five 2q37 deletions: refining the brachydactyly candidate region.*
- Chassaing 2004 American Journal of Medical Genetics Part A 128A: 410–413. *Molecular characterization of a cryptic 2q37 deletion in a patient with Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype.*
- Conrad 1995 Clinical Genetics 48, 134-139. *Clinical Phenotype associated with terminal 2q37 deletion.*
- Falk 2007 American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics) 145C: 357–371. *Chromosome 2q37 Deletion: Clinical and Molecular Aspects.*
- Felder 2009 American Journal of Medical Genetics Part A 149A: 952–959. *FARP2, HDLBP and PASK are Downregulated in a Patient with Autism and 2q37.3 Deletion Syndrome.*
- Fernández-Rebollo 2009 European Journal of Endocrinology 160: 711–717. *Two cases of deletion 2q37 associated with segregation of an unbalanced translocation 2;21: choanal atresia leading to misdiagnosis of CHARGE syndrome.*
- Kitsiou-Tzeli 2007 European Journal of Medical Genetics 50 73e78. *Array-CGH analysis and clinical description of 2q37.3 de novo subtelomeric deletion.*
- Lukusa 2005 Genetic Counseling 16(2): 179-180. *Terminal 2q37 deletion and autistic behaviour.*
- Power 1997 Journal of Medical Genetics 34: 287–290. *RDCI, the vasoactive intestinal peptide receptor candidate gene for the features of Albright hereditary osteodystrophy associated with deletion of 2q37.*
- Reddy 1999 American Journal of Medical Genetics 84: 460–468. *Microdeletion of chromosome sub-band 2q37.3 in two patients with abnormal situs viscerum.*
- Shrimpton 2004 Clinical Genetics 66: 537–544. *Molecular delineation of deletions on 2q37.3 in three cases with an Albright hereditary osteodystrophy-like phenotype.*
- 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.*
- Sogaard 2005 BMC Medical Genetics 6:21. *Subtelomeric study of 132 patients with mental retardation reveals chromosomal anomalies and contributes to the delineation of submicroscopic deletions of 1pter, 2qter, 4pter, 5qter and 9qter.*
- 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.*
- Viot-Szoboszlai 1998 Clinical Genetics 53: 278-280. *Wilms' tumor and gonadal dysgenesis in a child with the 2q37.1 deletion syndrome.*
- Wassink 2005 American Journal of Medical Genetics Part B (Neuropsychiatric Genetics) 136B: 36–44. *Evaluation of the Chromosome 2q37.3 Gene CENTG2 as an Autism Susceptibility Gene.*
- 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.*

Жизнь с делецией 2q37

“ Высшая квалификация: золотая звезда от папочки! ”



По часовой стрелке, начиная с верхней левой фотографии: первый день дома, в возрасте около 5 недель, несколько месяцев, около одного года, 2 года, 14 лет, с отцом в возрасте 20 лет, 20 лет, 24 года.

Источники и ссылки

Информация, содержащаяся в данном руководстве, основана на сведениях о 39 подростках и взрослых с делецией 2q37. 23 взрослых пациента были описаны в медицинской литературе; имена первых авторов и даты публикаций приведены, чтобы упростить поиск тезисов или оригинальных статей в интернете в PubMed на <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>. Полный список литературы представлен на странице 19. Брошюра также опирается на опыт участников группы Unique. Когда эта брошюра была написана, группа Unique насчитывала 16 членов в возрасте от 15 лет и старше с делецией 2q37, 11 из которых прошли анкетирование по проявлениям синдрома. Conrad 1995; Wilson 1995; Power 1997; Viot-Szoboszalai 1998; Bijlsma 1999; Reddy 1999; Smith 2001; Syrou 2002; Van Karnebeek 2002; Batstone 2003; Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Lukusa 2005; Sogaard 2005; Wassink 2005; Chaabouni 2006; Falk 2007; Kitsiou-Tzeli 2007; Felder 2009; Fernández-Rebollo 2009; Williams 2010; Unique. Если вы хотите, вы можете получить статьи в Unique.

Делеция 2q37 у подростков и взрослых

Хромосомы - это структуры внутри клеток, несущие генетическую информацию, которая регулирует развитие, рост и функционирование организма. Они составляют пары, по одной от каждого родителя, и пронумерованы от 1 до 22 начиная от самой большой по размеру хромосомы до самой маленькой. Помимо этого существует еще две половые хромосомы X и Y (XY или XX -это уже комбинация половых хромосом). Делеция 2q37 - это хромосомное отклонение, вызванное отсутствием небольшого фрагмента одной из хромосом 2s очень близко к её концу. Другая парная хромосома 2 не повреждена.

Каждая хромосома имеет короткое плечо (слева на диаграмме на странице 4), называемое p от "petit" (в переводе с французского маленький), и длинное плечо, называемое q (справа на диаграмме на странице 4). Делеция 2q37 означает, что хромосома повреждена, и маленький кусочек отсутствует в самом конце длинного плеча.

Кариотип или заключение микроматричного анализа

Конец длинного плеча хромосомы 2 делится на три сегмента: 2q37.1, 2q37.2 и 2q37.3. Отсутствующая часть может включать в себя некоторые или все из этих сегментов. В целом люди с потерей большего количества сегментов отличаются по тяжести проявлений от тех, у кого утрачено меньшее количество сегментов, но это не непреложное правило.

Людям, чьи хромосомные перестройки были обнаружены с помощью хромосомного анализа, при котором хромосомы непосредственно визуализируются под микроскопом с высокой разрешающей способностью, как правило, выдается кариотип. Ваш генетик или генетик-консультант сможет рассказать вам об участках повреждения хромосомы.

Кариотип с делецией 2q37 может выглядеть как один из данных вариантов:

46,XX,del(2)(q37.2)

46 - число хромосом в клетках вашего ребенка
XX - Две половые хромосомы: XY для мужчин; XX для женщин

del – делеция или потеря генетического материала
(2) - делеция во 2 хромосоме
(q37.2) - хромосома повреждена в сегменте q37.2

Материал от этой точки до конца хромосомы отсутствует.



46,XX,del(2)(q37.1q37.3)

Как и в предыдущем примере, но: (q37.1q37.3)

Хромосома повреждена в двух местах: в сегменте q37.1 и снова в сегменте 2q37.3. Материал между этими двумя точками разрыва отсутствует.

В прошлом небольшие делеции могли остаться незамеченными, но сегодня метод, известный как сравнительная геномная гибридизация на микрочипах (array CGH), может определить мельчайшие отсутствующие или дополнительные участки хромосомного материала. Сравнительная геномная гибридизация на микрочипах дает очень точную картину того, чего не хватает, и включает список известных генов, которые утрачены в результате делеции.

Результаты молекулярного анализа, выполненного методом array CGH, могут читаться так:

arr cgh 2q37.3(238,922,192-242,391,504)x1

arr cgh анализ был сделан с помощью сравнительной геномной гибридизации на микрочипах (array CGH)

2q37.3 делеция произошла в сегменте 2q37.3

(238,922,192-242,391,504)x1 Перечисленные конкретные пары оснований ДНК отсутствуют. Пары оснований представляют собой химических вещества в ДНК, которые образуют концы лестничной структуры ДНК (см схему справа). Первая отсутствующая пара оснований находится под номером 238922192, считая от левой части хромосомы. Последняя отсутствующая пара оснований находится под номером 242391504. Чтобы получить число утраченных пар оснований: $242391504 - 238922192 = 3469312$. В этом случае это 3 469 312 пар оснований, что также может быть записано как 3.5Mb – это размер утраченного фрагмента.



Каков возраст взрослых пациентов с делецией 2q37?

Самыми долгоживущими людьми с делецией 2q37, описанными в медицинской литературе, являются брат и сестра, родившиеся в 1937 и 1944, на момент публикации им было 61 и 54 года соответственно. Брат работал в течение нескольких лет в мастерской для инвалидов и жил со своей сестрой в доме инвалидов (Syrrou 2002). Старейший член Unique родился в 1968 году и ему исполнилось 42, когда это руководство было написано. В настоящее время он работает в качестве добровольца (волонтера) в двух благотворительных магазинах (Unique).



Старейший член Unique

кровати и, в дополненные к антирефлюксной терапии она нуждается в морфине для обезболивания (Unique).

Зрение

Структурные проблемы со зрением (морфологические изменения) редки, но близорукость и дальнозоркость, астигматизм и косоглазие чаще встречаются у людей с хромосомными нарушениями (чем в популяции). Анкеты группы Unique свидетельствуют, что близорукость встречается наиболее часто, но она поддается коррекции с помощью очков. О случае кератоконуса (конической формы роговицы) сообщалось дважды. Это дегенеративное заболевание, при котором роговица истончается и выталкивается наружу внутренним давлением глаза. Это состояние связано с основным заболеванием, т.е. хромосомным дисбалансом, заболевание появляется в подростковом возрасте, и должно регулярно контролироваться (Wilson 1995; Felder 2009; Unique).

“ Она не любит яркое солнце; любит носить солнцезащитные очки ”
- 15 лет

Слух

Повторные инфекционные заболевания уха являются частым проявлением у детей с хромосомными нарушениями, и многим детям приходится пользоваться специальными трубками для удаления отделяемого из среднего уха, чтобы облегчить отток жидкости при экссудативном отите, который вызывает временную потерю слуха.

Некоторые люди с делецией 2q37 имеют узкие слуховые проходы, но случаи необратимой потери слуха не описаны в литературе и не наблюдались в группе пациентов Unique.

“ Чрезмерная реакция на обыденные звуки ” - 24 года

Стоматологическая помощь

Подобно другим подросткам и взрослым с хромосомными нарушениями, участники группы Unique чаще нуждаются в лечении зубов, чем другие люди. Трое удалили зубы из-за скученности зубов; трое нуждались в установке пломб, одному из них понадобилась фторсодержащая пломба. Один подросток имеет заболевание десен, несмотря на бережный уход за полостью рта (Unique).

Экзема

Экзема часто встречается у людей с делецией 2q37, но доставляет ли это неудобства?

Экземой болеют 7 из 12 взрослых и подростков группы Unique; экзема может иногда иметь тяжелое течение и даже трудно поддаваться лечению стероидными кремами. Но хорошая новость, что она, лучше контролируется с возрастом. Некоторые отмечают, что во взрослом возрасте экзема проявляется реже, чем в детстве, другие считают, что экзема с возрастом легче поддается лечению кремами или диетой, или, если экзема не поддается лечению, то она, как правило, не такая тяжелая.

“ Экзема на затылке медленно заживает и привела к выпадению волос ” - 42 года

Астма и другие виды аллергии

Пока не ясно, являются ли дети с делецией 2q37 более предрасположенными к астме и аллергии, чем другие дети (Falk 2007). У одного из двух взрослых группы Unique, которые имели приступы астмы в детстве, симптомы сохраняются и во взрослом возрасте, но они хорошо поддаются контролю с помощью ингаляторов; у остальных приступы астмы прекратились с возрастом.

Один подросток страдает сенной лихорадкой, другой имеет пищевую аллергию, требующую постоянного ношения шприца-тюбика с адреналином.

Другие заболевания

Взрослые и подростки группы Unique в целом являются физически здоровыми, не требующими регулярного приема лекарств или особого наблюдения врачей. Даже молодой человек, у которого были множественные проблемы с сердцем, суставами и желудочно-кишечным трактом в детстве, сейчас здоров.

Анемия была отмечена у двух взрослых мужчин [у одного из них анемия развилась в 38 лет] и у девочки-подростка, но во всех случаях эффективным оказалось лечение добавками железа (Felder 2009).

У одного мужчины в возрасте 30 лет развился варикоз вен. У 16-летнего подростка был диагностирован синдром Жильбера, состояние, которое может проявляться небольшой желтушностью кожи и слизистых оболочек время от времени. Синдром Жильбера не требует лечения и связан с особенностями работы фермента, который перерабатывает билирубин в печени.

Исключением из этой общей картины является молодая женщина, у которой в возрасте 15 лет появилась фиброэластическая мембрана гортани, вызывающая постоянную боль и препятствующая речи, приему пищи и воды; с 18 лет она питается с помощью гастростомы. Помимо этого, в 15 лет у неё развился гастроэзофагальный рефлюкс, который привел к появлению грыжи. Ей приходится спать с приподнятым головным концом



Творческая работа на встрече семей Unique с делецией 2q37, 15 лет

Как я могу узнать, как мой ребенок будет жить в зрелом возрасте?

Прочтите это руководство. Оно расскажет вам, лишь в самом общем виде, как преуспевают подростки и взрослые с делецией 2q37. Но между вашим ребенком и описанными здесь случаями могут быть существенные отличия.

Сравнивайте вашего ребенка с другими людьми с тем же "хромосомным набором", но не забывайте об индивидуальности вашего ребенка. Такое сравнение кажется разумным, но области «поломки» хромосомы могут быть разными, поэтому количество отсутствующих генов может быть меньше или больше. Даже если у людей точки «поломки» почти совпадают, проявления делеции хромосомы могут значительно отличаться.

К тому времени, когда вы задались вопросом, как ваш ребенок будет жить, когда вырастет, вы, вероятно, уже довольно много узнали о нем: какие у него основные проблемы со здоровьем; какие конкретные проблемы с развитием; в какой мере ему необходима ваша поддержка, чтобы научиться чему-то; какие у него трудности с поведением. Эти факторы являются полезными векторами будущего развития.

Трудности в обучении или неспособность к обучению: возможные результаты

Из того, что известно о развитии и обучении, неспособность к обучению варьирует от случая к случаю, но, как правило, трудности в обучении бывают легкой или умеренной степени. Люди с более легкой степенью сложностей в обучении в состоянии работать как за деньги, так и на добровольной основе, в то время как взрослые с более выраженными нарушениями обучаемости требуют постоянного ухода.

Возможности - это важно: один член Unique, который обучался в школе для детей с глубокой умственной отсталостью, вопреки ожиданиям научился читать и писать, и нашел работу на добровольной основе (волонтером) в местном ресторане, где он раскладывал столовые приборы.

Более распространенный пример: молодой человек с умеренными трудностями обучения учился в общеобразовательной школе, в дополнение к умению читать и писать приобрел ряд профессиональных квалификаций [кулинария, столярное дело, обучение розничной торговле, основы ЭВМ], в настоящее время работает в качестве добровольца в благотворительных магазинах.

Участники Unique с более выраженной степенью интеллектуальных отклонений, как правило, посещали курсы жизненных навыков в колледже после окончания школы, а затем жили в резиденциях или со своими семьями.

Ни одна семья членов группы Unique не сообщала об утрате каких-либо интеллектуальных способностей с возрастом.

“ Она собирается сдавать по меньшей мере еще 2 профессиональных экзамена ” - 15 лет, умеренные трудности в обучении

Среди особых навыков и талантов, у 42-летнего пациента с умеренными трудностями в обучении можно отметить способность ладить с людьми, сострадание, отзывчивость, основательность и хорошие коммуникативные навыки; 20-летний - хорошо разбирается в компьютерах; 19-летний с умеренными трудностями обучения имеет очень хорошую память, особенно на имена и путешествия, может вспомнить пройденные маршруты даже спустя большой промежуток времени; 18-летний любит помогать готовить и искусство; а один 15-летний любит танцевать и петь и отлично чувствует ритм, другой довольно артистичен и очень хорошо пишет рассказы.

Список хобби и увлечений, составленный членами группы Unique, очень широк и варьирует в зависимости от возраста: верховая езда, общение в социальной сети Фейсбук, стипендия герцога Эдинбургского (15 лет); езда на велосипеде, плавание, прогулки, танцы (15-19 лет); компьютер, пазлы (20 лет); музыка, боулинг, футбол, просмотр телевизионных викторин, сериалов и программ о природе (42 года).

Публикации в медицинской литературе показывают, что один взрослый работает помощником библиотекаря, у другого нет задержки умственного развития, он учится в колледже, но имеет особенности поведения в рамках аутистического спектра; другой работал в течение нескольких лет в мастерской для инвалидов (Smith 2001; Syrrou 2002; Chaabouni 2006; Unique).

Независимая жизнь?

Один член Unique живет независимой жизнью в своей собственной квартире, ежедневно ходит в магазин без сопровождения, но ему необходима помощь в еженедельных закупках. Другие живут либо дома, либо в резиденциях с присмотром. Всем пациентам нужна помощь в разных ситуациях: большинство могут ходить в туалет самостоятельно, но некоторым необходимы прокладки или подгузники. Семьи таких



24 года

У обоих детей судороги хорошо отвечали на лекарственную терапию: у одного прекратились в возрасте 10 лет, у другого они стали реже случаться к 15 годам. Один из двоих детей использовал к 15 годам отдельные слова, а не целые предложения, у обоих пациентов была по меньшей мере средняя степень трудности обучения.

Кисты почек

Дети с синдромом делеции 2q37 могут быть склонны к развитию кист почек. Вывод основан на наблюдении двоих пациентов, у которых после двух лет появились кисты почек. Среди членов группы Unique ни у одного пациента - не обнаружены кисты почек. Кисты почек довольно часто бывают у взрослых людей, и большинству из них не нужно какое-либо лечение и кисты не доставляют проблем. Эти кисты не трансформируются в рак, изредка кисты могут вызвать боль или стать причиной появления крови или инфекции в моче, тогда может быть понадобится более детальное обследование. Поэтому в настоящий момент рекомендуется детям в возрасте четырех и пятнадцати лет проводить УЗИ почек с диагностической целью (Conrad 1995; Falk 2007).

Нефробластома или опухоль Вильмса

Имеется три описания детей с нефробластомами, и все они имели делецию области 2q37.1. Опухоль Вильмса - это разновидность рака почек, которая поражает детей в возрасте до пяти лет. Большинство случаев с опухолью Вильмса поддаются эффективному лечению, и дети могут выздороветь. В последних литературных обзорах рекомендуют проводить скрининговое исследование почек детям с делецией 2q37.1 или делецией, включающей участок 2q37.1. Нефробластома редко встречается у подростков и взрослых людей, поэтому в этом возрасте нет необходимости в скрининге (Aldred, неопубликованные данные).

Сколиоз

Искривление позвоночника может встречаться чаще, чем у здоровых детей, из-за низкого мышечного тонуса и мышечного дисбаланса, а не из-за каких-либо аномалий позвонков. Сколиоз, возможно, потребует мониторинга, ношения корсета или хирургического вмешательства. К моменту достижения подросткового или взрослого возраста 4 из 12 членов группы Unique имели сколиоз, но ни один из них не требовал большего, чем наблюдения или физическая терапия, и сколиоз не прогрессировал с возрастом.

Врожденный вывих бедра

Врожденный вывих бедра немного чаще встречается у младенцев с делецией 2q37, двое из двенадцати детей группы Unique имели врожденный вывих бедра; во взрослом возрасте у одного из них сохранялась особенная походка, а у другого врожденный вывих бедра не отразился на походке (врожденный вывих бедра был выявлен в возрасте 13 месяцев и сочетался с вывихом коленных чашечек).

Имеются ли у людей с синдромом делеции 2q37 проблемы с деторождением?

Девушки с синдромом делеции 2q37, которые вступили в период полового созревания, и у которых нет проблем с менструацией, вполне могут выносить и родить детей. В медицинских источниках были данные о необычной форме матки (bifid uterus) и нарушениях в яичниках у женщин, что, как предполагают, может помешать деторождению. У мужчин, описаны несколько случаев физических отклонений со стороны половых органов, например, гипоспадия (отверстие мочеиспускательного канала расположено в неправильном месте), неопустившиеся яички (крипторхизм), яички маленького размера или необычной формы, что так же может помешать деторождению. Однако, на данный момент не существует достоверных исследований фертильности мужчин с синдромом делеции 2q37 (Conrad 1995; Wilson 1995; Viot-Szoboszai 1998; Reddy 1999; Syrrou 2002; Unique).

Если мой ребенок имеет синдром делеции 2q37, будут ли его/ее дети страдать этим заболеванием?

У каждого родителя с синдромом делеции 2q37 есть вероятность 1 к 2 (50%), что их болезнь передастся по наследству. Существуют неопубликованные данные, в которых говорится о женщине с синдромом делеции 2q37 и её ребенке, который тоже страдал тем же заболеванием. Данных об отцах с синдромом делеции 2q37 не существует. Когда синдром 2q37 передается по наследству, мы ещё не знаем, будет ли клиническая картина одинаковой и у родителя, и у ребенка.

Некоторые специальные условия

О пациентах, у которых была операция на сердце

Примерно один человек из пяти с синдромом делеции 2q37 рождается с пороком сердца, обычно это дефект между правым и левым желудочками сердца. Трое из двенадцати взрослых членов Unique родились с этим видом порока сердца: у одного ребенка дефект закрылся естественным путем, но двум другим детям потребовалась операция на открытом сердце. Им по 24, 20 и 15 лет соответственно, все они здоровы (Unique).

В медицинской литературе описано около 39 человек, из них лишь одна девушка перенесла операцию в детском возрасте не только по поводу исправления дефекта перегородки сердца, но и для коррекции сужения крупного сосуда сердца (коарктации аорты), что тоже может быть типичным пороком сердца для синдрома делеции 2q37. В 19 лет у нее не отмечалось проблем с сердцем.

О пациентах, которые имеют судороги

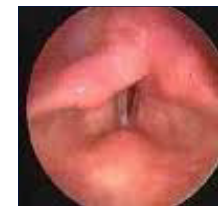
У 1-го из 3-х или 4-х детей с синдромом делеции 2q37 имеется симптоматическая эпилепсия (судороги). У большинства детей нет очевидного дефекта мозга, который может стать причиной судорог, и такие дети хорошо отвечают на лечение эпилепсии стандартными лекарствами (Falk 2007). Из 12 взрослых пациентов Unique у 2 были в детстве судороги.

людей говорят, что их навыки в уходе за собой — питание, одевание, походы в туалет, общая гигиена - остаются на том же уровне, какой был и в молодости.

“ Когда её и семь других подростков разместили в резиденции, её коммуникационные и социальные навыки стремительно улучшились и она стала разговаривать со своей семьёй по телефону ” - 19 лет

Речь и общение

У большинства людей с синдромом делеции 2q37 (но не у всех) наблюдается замедленный прогресс в обучении речи и пониманию. К тому времени, как они достигают подросткового или взрослого возраста, появляется широкий ряд коммуникативных способностей. Некоторые взрослые бегло говорят без заметной разницы между их способностями понимать чужие и воспроизводить свои собственные мысли. Другие прибегают к пению, жестикуляции, звукам, мимике и другим средствам коммуникации, чтобы выразить себя. В соответствии со склонностями к аутистическим признакам, некоторые повторяют фразы и возвращаются к предыдущим темам разговора. Один восемнадцатилетний пациент перестал говорить из-за развития фиброэластической мембраны гортани. (Голосовые связки в гортани разделены между собой и присоединяются в определенном месте к надгортаннику. Фиброэластическая мембрана гортани соединяет их между собой тонкой и полупрозрачной тканью, но она может быть и толстой и волокнистой. Маленькие спайки редко нуждаются в лечении, но большие могут быть удалены хирургическим путем или эндоскопическим лазером).



Фиброэластическая мембрана гортани

“ Она не владеет обычной речью, но производит много своих собственных звуков и недавно начала петь мелодии, такие как Land of Hope and Glory и Chariots of Fire. Она использует несколько знаков из системы Макатон и очень хорошо сообщает о своих потребностях, хотя людям нужно её знать, чтобы понять, что она хочет. Её понимание продолжает улучшаться: она понимает больше, чем может выразить ” - 25 лет

“ Он не может говорить так, чтобы его понимали, хотя его навыки коммуникации могут быть слегка улучшены в зрелом возрасте. Он понимает намного больше, чем может сказать ” - 24 года

“ В три года она не могла говорить, но у неё получалось напевать мелодию без слов. К 15 годам она была очень музыкальна, много хихикала и кричала, складывая вместе предложения, и хорошо понимала речь. Она не смотрит на вас, когда говорит, и у неё искажается лицо, как будто задумывается о чем-то важном. К 19 годам обмен рисунками был очень важен для её отвлечения от тревог и, чтобы быстрее справиться с волнением. Ей непросто произносить слова и она использовала дежурные ответы, которые слышала от других и запоминала. Иногда она повторяет то, что услышала. Сейчас она бегло говорит полными предложениями, но

до сих пор понимает больше, чем может сказать” - 19 лет

“ С тех пор, как она перестала разговаривать восемь месяцев назад, она стала использовать символы из системы Макатон, или же пишет буквы. Если я не понимаю, что она хочет, она злится и топает ногами. Она многое понимает и кивает, отвечая «да» или «нет» ” - 18 лет

“ Ей сложно выражать, что она хочет, особенно когда она взволнована. Если говорить короткими предложениями и задавать точные вопросы, её речь и понимание будут одинаковыми. Если выдается слишком много информации, понимание уходит ” - 15 лет

Поведение, настроение, аутизм

Многие дети с синдромом делеции 2q37 вовсе не имеют трудностей с поведением. Тем не менее, отчеты утверждают, что примерно один из трёх детей с делецией, имеют заболевания аутистического спектра, и аутизм был диагностирован, самое позднее, после 24 лет. Есть также индивидуальные данные, которые свидетельствуют о гиперактивности с дефицитом внимания, периодической агрессии, неврозе навязчивых состояний (обсессивно-компульсивное расстройство).

Что происходит с детьми во время взросления?

Как и в случае с детьми, большое количество подростков и взрослых людей вовсе не имеют проблем с поведением. Наоборот, они «общительные и дружелюбные», «дружелюбные и жизнерадостные», «очень дружелюбные» или у них нет трудностей с поведением (Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Chaabouni 2006; Kitsiou-Tzeli 2007; Williams 2010). У других всё же есть проблемы с поведением и настроением, включая депрессию, причинение себе вреда, повторяющееся поведение, агрессию. Это проявляется независимо от размеров делеции 2q37 (Bijlsma 1999; Chaabouni 2006; Felder 2009; Williams 2010).

Но данные в медицинской литературе не очень помогают, так как они редко отмечают этапы развития состояний.

Что может рассказать нам опыт Unique? Как отмечается в медицинской литературе, существует группа подростков и взрослых людей без проблем в поведении или с единичными всплесками эмоций. Есть и другая группа людей с трудностями в поведении, которые заставляют обратиться за профессиональной помощью. В Unique группа людей с небольшими отклонениями в поведении больше [5:3]. Когда сложности всё же появляются, они проявляются в причинении вреда самому себе, очень резкой смене настроений, в уходе в себя и привлечении внимания, навязчивом поведении, агрессии и беспокойстве из-за изменений в обычном укладе жизни.

Двое подростков имели трудности в поведении, которые были настолько сильными, что их семьи не могли с этим справиться и поместили их в специализированный интернат. Проблемы с поведением (вспышки гнева, агрессия, ехидность, склонность к разрушениям) были очевидны у этих обоих детей с самого раннего детства. Трудности в поведении, конечно,

Что происходит в пубертатный период?

По данным медицинской литературы, девочки с синдромом делеции 2q37 начинают взрослеть в том же возрасте, что и здоровые девочки, но описано раннее и позднее половое созревание, нерегулярный цикл, и который может совсем прекратиться. Аналогичная ситуация характерна для мальчиков: например, у одного семнадцатилетнего юноши наблюдалось позднее половое созревание (Wilson 1995; Power 1997; Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Chaabouni 2006; Kitsiou-Tzeli 2007; Fernández-Rebollo 2009).

В Unique предполагают, что может происходить ранее или преждевременное половое созревание (раннее появление вторичных половых признаков - волосы на лобке и подмышках и запах тела без каких-либо других признаков созревания). Анкеты семей пациентов из Unique показывают, что такие проявления были отмечены у двух девушек из семи. У семи из восьми девушек или женщин есть симптомы предменструального синдрома, несмотря на их возраст и то, принимают ли они контрацептивы или нет. Одна девушка с трудно контролируемым поведением становится «расстроенной и агрессивной» в такие периоды. Если у Вашей дочери появляется подобное поведение в предменструальный период, и она принимает оральные контрацептивы, то рекомендуется обсудить этот вопрос с её доктором, чтобы он назначил другой препарат (Unique).



некоторые попали в 10 процентов людей имеющих большой вес, несмотря на свой относительно небольшой рост. О том, когда появляется склонность к ожирению, имеется очень мало информации, но имеется описание этапов увеличения веса у одной девушки: ее интенсивный рост начался в период полового созревания и после оставался по нижней границе 3 перцентиля, а вес был по верхней границе 3 перцентиля, особенно полными были ноги (Wilson 1995; Power 1997; Bijlsma 1999; Smith 2001; Syrrou 2002; Chassaing 2004; Shrimpton 2004; Fernández-Rebollo 2009; Williams 2010).

Данные Unique показывают, что проблемы с весом являются общими для пациентов, но не являются неизбежными. 5 из 10 подростков и молодых людей совсем не имеют проблем с весом, а у других астеническое телосложение. Любая проблема, связанная с весом, обычно нарастает во время пубертатного периода (иногда и раньше) и у мальчиков, и у девочек. У девочек наблюдается тенденция развития «грушевидного» телосложения. Обычно диеты и физических нагрузок достаточно для того, чтобы контролировать свой вес, но мама одной пациентки сообщала, что вес её дочери всё же стал стремительно расти, а из-за низкого мышечного тонуса подростку сложно заниматься спортом и получать удовлетворение от него (Unique).

Большинство пациентов питаются разнообразной пищей, но некоторым нужно контролировать объем съедаемой пищи. Девушка с фиброзластической мембраной гортани получает пищу при помощи гастростомы, но иногда она может самостоятельно жевать нежную пищу (Unique).

“ Вам приходится сидеть с ней при приступах удушья, а также следить, чтобы она не отбирала еду у других. Ей не нравится молоко и фрукты. Еда превратилась в навязчивую идею ” - 25 лет, нет проблем с весом

“ Он не ест конфеты или шоколад, или что-то, что нужно разжевывать. В последние годы он стал чуть смелее, пробует такую еду, как чипсы и криспы ” - 24 года, нет проблем с весом

“ За ней постоянно приходится смотреть, иначе она бы ела и ела. Её вес удается сейчас контролировать благодаря здоровому питанию. Также мы закрываем кухню на замок в резиденции, где она живет. Чтобы немного побаловать её, мы даём ей легкие закуски ” - 19 лет, проблемы с весом

“ Еда для нас большая проблема: она либо полностью отказывается от еды, либо ест без остановки, даже когда сыта. Она борется сама с собой, есть или не есть, и может смотреть на еду чуть ли не полчаса, не притрагиваясь к ней, или может есть, пока ей не станет плохо. Ей устанавливали желудочный зонд от 5 до 12 раз, когда она отказывалась есть и пить. Это происходит не по медицинским причинам, скорее, по психологическим. У неё также аллергия на орехи и она избегает употреблять в пищу апельсины, клубнику, грибы и сырые яйца из-за аллергии ” - 15 лет, нет проблем с весом

являются обычной составляющей и у нормальных подростков, и есть как минимум три случая улучшения поведения с возрастом. И все же, один подросток страдал от необъяснимого ухудшения поведения, с ухудшающимися резкими сменами настроения и признаками аутизма, а у другого взрослого наблюдалось ухудшение с причинением вреда себе. Половина членов Unique имеет диагнозы с заболеваниями аутистического спектра, но многие семьи говорят, что эти расстройства проявляются в коммуникабельности.

Стратегии поведения, которые эти семьи нашли полезными, включают в себя передышки, избегание напитков с содержанием кофеина, необходимость внимательно прислушиваться к тому, что хочет их ребенок, следование привычному распорядку дня и управление гневом. Семьи пользуются поддержкой по вопросам поведения и прошли обучение по этому вопросу, двое пациентов были направлены к психиатру и получают медикаментозное лечение (рисперидон).

“ Искренне счастлив, иногда волнуется и тревожится, любит вещи, которые не меняются ” - 42 года

“ Часто бывает счастлив, одиночка, серьезные вспышки гнева длятся минут двадцать или около того. Единственный случай плохого поведения случился после того, как закончил школу в 18 лет ” - 24 года

“ Счастлива, наблюдаю за людьми, обожаю малышей и сигналы пожарной тревоги. Сейчас я живу в резиденции для взрослых с болезнями аутистического спектра, и моё поведение улучшилось ” - 19 лет

“ Счастлив, но сохраняет внимание на очень короткие промежутки времени ” - 15 лет

“ У неё не очень хорошо с концентрацией и ей нужно постоянно менять источники для мотивации. Ей нравится её собственный распорядок дня и не нравится подчиняться правилам. Агрессивное поведение обычно наблюдается в школе, и другим она причиняет вред чаще, чем себе. Разрушительную и непредсказуемую, её нельзя оставить одну ни дома, ни в школе ” - 15 лет

“ У неё может быть плохой характер, и ей трудно его контролировать. Один раз она поранила себе руку до крови, когда была сильно чем-то раздражена ” - 15 лет

Социализация

По данным Unique, люди с делецией 2q37 общительны и дружелюбны. В целом, они хорошо ладят со своей семьей и другими людьми, хотя только у одного пациента есть лучший друг, а у другой девятнадцатилетней девушки есть парень. Однако, ниже вы увидите, что такое случается не всегда.



“ Я чувствую, что она одинока. Она живет в своём собственном маленьком мире. Она присоединяется к играм и другим видам деятельности, но с тех пор, как она перестала разговаривать, она не может мне сказать, что чувствует. У неё нет друзей, и она больше не кажется очень счастливой маленькой девочкой ” - 18 лет

Расстройства сна

Один из трёх взрослых пациентов Unique имеет проблемы с засыпанием, но эти проблемы различаются от типа, возраста начала и этапов развития. Трое взрослых всегда мало спали, одному было сложно заснуть, другой бодрствовал в течение длинного периода ночью. Двоим пациентам назначили лечение rispеридоном, который помог одной из них на короткое время, когда она была подростком, но перестал быть эффективным, когда она повзрослела. Один ребенок хорошо спал до семи лет, позже он регулярно стал проявлять агрессию и злость перед сном. К 13 годам ему лучше удавалось себя контролировать, и он стал гораздо спокойнее.

Подвижность

Как короткие, широкие ноги большинства людей с синдромом 2q37 влияют на их функцию? Насколько они подвижны в зрелом возрасте? Все подростки и взрослые люди, известные Unique, могут ходить, и подавляющее большинство ходят на такие далекие расстояния, на какие они сами захотят. Среди них есть даже один пациент, у которого была операция по выпрямлению ног в детском возрасте, а у другого одна нога длиннее другой. Некоторые ходят медленно, у некоторых есть проблемы с восприятием глубины, многих больных нужно сопровождать и иногда поддерживать. Имеется тенденция легко уставать, поэтому несколько людей используют инвалидные коляски для передвижения на улице. Никто из взрослых людей с синдромом делеции 2q37 не водит машину, и только один из них пользуется общественным транспортом.

Низкий мышечный тонус наблюдается у некоторых взрослых (и может способствовать быстрому утомлению), также у них могут быть плоскостопие или косолапость. Подвижность уменьшается в зрелом возрасте, один пациент в 42 года несколько раз падал и теперь ходит с тростью. В то же время, он самостоятельно ездит на общественном транспорте, с удовольствием гуляет, плавает, ходит в спортивный зал и наслаждается игрой в боулинг. Другим нравится верховая езда, танцы, прыжки на батуте и езда на велосипеде, хотя танцы могут вызвать затруднения с координацией. Восемнадцатилетняя пациентка, у которой замечены смены настроения и поведения с 15 лет, также менее мобильна, чем в 15 лет, по причине проблем с весом. Другая пятнадцатилетняя девушка жалуется на боли, особенно боли в спине, а также на утомляемость от долгой ходьбы.

Большинство подростков и взрослых указывают на то, что им нужна очень широкая обувь, иногда с очень высоким сводом стопы, у них бывают необычно длинные пальцы на ногах, некоторые из них наложены друг на

друга. Некоторые пациенты имеют подходящую ортопедическую обувь, и они чередуют её с кроссовками или другой обувью (Unique).

В дополнение к необычным пальцам ног, могут встречаться деформации стоп по типу «когтистой стопы», что по наблюдениям, является причиной странной, размашистой походки. Двое взрослых - оба живут дома - как сообщается, имеют слабость в ногах (Reddy 1999; Syrrou 2002).

Будет ли мой ребенок низкого роста, когда повзрослеет?

Низкий рост взрослого человека является общей чертой людей с делецией 2q37, но, несомненно, это не всегда так. У обычных людей распределение роста имеет колоколообразный вид. У людей с делецией 2q37 такой же принцип ростового развития, только нормы чуть ниже. Поэтому некоторые люди имеют рост ниже признанной нормы, а у других он находится между нормальным и самым нижним значением, где начинается обычный рост. В медицинской литературе говорится о том, что у детей происходит небольшой скачок в росте в пубертатном периоде, потом они заканчивают расти раньше, чем обычные люди. Поэтому в зрелом возрасте они могут быть ниже, чем ожидалось во время их полового созревания.

Среди восьми участников Unique, которые перестали расти между 13 и 18 годами, у троих показатель роста был такой же, как и у их семей. Пятеро были ниже, чем члены их семей, двое из них - мужчина и женщина - на 30 см или больше. Остальные были ниже своих родственников на 5-7,5 см (Unique).

Опубликованные данные ещё не дают окончательную информацию по росту среди взрослых пациентов и не сравнивают их с семьями, хотя одно исследование всё же отмечает, что две сестры были «ниже по сравнению с их генетическим ростом». У троих мужчин был рост 150-173 см, а у четырех женщин - 155-162 см (Wilson 1995; Syrrou 2002; Shrimpton 2004; Chaabouni 2006; Fernández-Rebollo 2009).

Как насчет избытка веса?

С возрастом у людей с делецией 2q37 появляется склонность к ожирению. Но информация в медицинской литературе довольно неоднозначна: двухлетняя девочка была направлена на генетическое обследование из-за ожирения, семнадцатилетний парень имеет проявления абдоминального ожирения, у некоторых взрослых имеется излишний вес относительно их роста и **22-летний молодой человек с матерью**

