

Почему это произошло?

При зачатии генетический материал родителей копируется в яйцеклетку и сперматозоид, при слиянии которых развивается эмбрион. Копирование генетического материала не всегда происходит идеально, поэтому иногда в генетическом коде детей происходят спонтанные изменения, которых не было в ДНК их родителей. Это естественный процесс и изменения в гене *GATAD2B* происходят независимо от образа жизни родителей и других факторов.

У шести из восьми детей с синдромом *GATAD2B*, чьи случаи были описаны ранее, изменения в гене *GATAD2B* произошли случайным образом (*de novo*). Их родители были также обследованы. У одной матери были выявлены такие же изменения в гене *GATAD2B*, как и у её ребёнка. У матери другого ребёнка изменения обнаружены только в некоторых клетках её организма. Врачи называют это явление мозаицизмом. У самой матери не возникло проблем с развитием и трудностей при обучении.

Спонтанную мутацию в гене *GATAD2B* невозможно предотвратить. Ни окружающая среда, ни режим питания или образ жизни не являются причиной отклонений в гене *GATAD2B*. Никто не виноват в их возникновении.

Может ли это произойти снова?

Риск рождения другого ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генетического кода родителей. Если у родителей не обнаружены изменения в гене *GATAD2B*, то вероятность рождения другого ребенка с синдромом *GATAD2B* очень низка. Тем не менее, существует небольшой риск того, что некоторые яйцеклетки матери или клетки спермы отца содержат мутацию в гене *GATAD2B* (мозаицизм клеток зародышевой линии). Это означает, что у родителей с невыявленными изменениями в гене *GATAD2B* всё же может родиться второй ребёнок с синдромом *GATAD2B*. Если генетический анализ родителей ребенка с синдромом *GATAD2B* показывает, что у них имеется генетическая мутация, то вероятность рождения другого ребёнка с таким же синдромом значительно выше. В каждой семье ситуация разная. Клинические генетики могут дать конкретные рекомендации по поводу вероятности повторения ситуации в семье и, в случае необходимости, могут предоставить возможность провести дополнительные исследования при будущих беременностях.

Семьи рассказывают...

“ Она очень открытая и честная. Её эмоции неподдельны. Она учит нас жить настоящим, не оглядываясь на прошлое и не задумываясь о будущем. Для неё только настоящее имеет смысл. Она учит нас сбавлять темп. ” - 11 лет

Информация и поддержка

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK

Тел./факс: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Брошюра была создана при содействии FondsNutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken и VKGN в Нидерландах



Фонд Unique составил список других организаций и веб-сайтов с целью помощи семьям, которые ищут информацию и поддержку. Это не означает, что мы одобряем содержание брошюр или несем какую-либо ответственность. Данная брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и их лечения, семьям необходимо проконсультироваться у специалиста. В генетике информация меняется очень быстро, и если на момент публикации этой брошюры представленная информация является самой передовой, то позже некоторые факты могут измениться. Unique старается быть в курсе последних изменений и, по мере необходимости, пересматривает опубликованные брошюры. Данный текст был составлен доктором Лаурой ван Дюссен, доктором медицинских наук, работающей в Национальном информационном центре генетических исследований (Erfocentrum) в Нидерландах. Брошюра была дополнена группой Unique. Брошюра была проверена доктором Марьей-Виллемсен, доктором медицинских наук, работающей в медицинском центре при Университете Неймегена, при участии Марлуса Браунс ван Энгелена (Erfocentrum), профессора, доктора К. ван Равенсвай-Артс (Университет Гронингена) и Мике ван Леувена (VGnetwerken). Особенная благодарность Аннет ван Бетю (VanBetuwAdvies), Марье де Киндерен (PROK Project management and training) Джойс Шапер (Chromosome Foundation) и Саре Винн, бакалавр наук (с отличием), степень доктора философии, полученная в Имперском колледже Лондона (Unique).

Version 1 (LD) Copyright © Unique 2016

Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта Unique кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Баранова Елена Евгеньевна, врач-генетик, к.м.н., доцент кафедры медицинской генетики РМАНПО, Москва, Россия. Russian translation 2019 (EV/CA)

Copyright © Unique 2019

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями Номер в реестре благотворительных организаций 1110661
Номер в реестре компаний Англии и Уэльса 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром GATAD2B

rarechromo.org

Что такое синдром GATAD2B и чем он вызван?

Синдром GATAD2B – это состояние, при котором у детей наблюдается задержка в развитии и/или умственная отсталость. Синдром GATAD2B возникает, когда одна из двух копий гена *GATAD2B* перестает нормально функционировать. Это может быть вызвано нарушением наследственной информации или потерей копии гена (или его части) в результате делеции участка хромосомы, на котором расположен ген. Синдром GATAD2B был впервые описан в 2013 году.

Гены содержат некий набор команд, отвечающий за рост и развитие человека. Они представляют собой участки ДНК, объединенные в организованные структуры, которые называются хромосомами. Следовательно, хромосомы содержат генетическую информацию. Хромосомы находятся в клетках организма – строительных кирпичиках тела человека.

Ген *GATAD2B* важен для развития и созревания мозга. Вот почему синдром GATAD2B связан, прежде всего, с задержкой в развитии и/или умственной отсталостью.

У большинства детей с синдромом GATAD2B выявлены:

- Задержка в развитии и/или умственная отсталость
- Низкий мышечный тонус (гипотонус) в детстве
- Поведенческие проблемы

В данной брошюре приведена более подробная информация об этих и других особенностях синдрома..

Излечим ли данный синдром?

Излечить синдром невозможно, поскольку генетические изменения накладывают свой отпечаток еще во время формирования и развития плода. Однако, зная диагноз, специалисты смогут подобрать ребенку подходящие обследования и лечение.

Сколько зарегистрированных случаев синдрома GATAD2B?

На данный момент в медицинской литературе описано шесть случаев мутаций в гене *GATAD2B*. Информация в данной брошюре основана на сведениях всего о десяти людях с мутацией гена *GATAD2B*, в том числе пять из шести детей были ранее описаны в медицинской литературе.

В связи с более частым использованием последних технологий «секвенирования ДНК» ожидается, что число диагностированных случаев возрастет в ближайшие несколько лет.

Семьи рассказывают...

“ Она не может разговаривать, но находит способы общаться с нами. Она просто берет тебя за руку и общается на своем языке. ” - 18 лет

“ Эм 40 лет, и у нее нет явно выраженных проблем с передвижением. Однако она не может кататься на велосипеде без помощи .”

Проблемы со здоровьем

Низкий мышечный тонус (гипотония)

У шести детей с синдромом GATAD2B выявлен низкий мышечный тонус. С возрастом у некоторых детей наблюдалось улучшение. Низкий мышечный тонус может стать причиной задержки таких этапов развития, как сидение, переворачивания, ползания и ходьба. Это также может привести к трудностям при кормлении.

Эпилепсия

Сообщалось об эпилепсии у троих из десяти детей с синдромом GATAD2B. У них наблюдался такой тип приступов, при котором они теряли сознание на несколько секунд. Это проявлялось в том, что они резко прекращали ту или иную деятельность и не отвечали на внешние раздражители. Иногда у них подрагивали мышцы лица или рук. Врачи называют это абсансной эпилепсией. Приступам абсансной эпилепсии подвержен каждый четвертый ребенок с синдромом GATAD2B.

Слух и зрение

У четырех из десяти детей был диагностирован страбизм (косоглазие). У двух детей – дальзоркость (гиперметропия). Предполагается, что у еще двоих детей возникли нарушения глубинного зрения. Один из этих детей с трудом видел в темноте. А у другого наблюдалась гиперчувствительность к свету. У большинства детей не было выраженных проблем со слухом. Один ребенок гиперчувствителен к шуму и не способен воспринимать высокочастотные звуки.

Рекомендации по медицинскому обследованию

Детям с синдромом GATAD2B следует пройти обследование у педиатра, который проследит за их развитием и поведением, а также назначит необходимое лечение с помощью методов физической терапии, эрготерапии, речевой и поведенческой терапии.

Источники и ссылки

Данная брошюра составлена на основе накопленных сведений о детях с синдромом GATAD2B из медицинской литературы. Использованные статьи: Willemsen 2013 и Hamdan 2014. Помимо этого, в Нидерландах некоторые семьи с синдромом GATAD2B участвовали в разработке данной брошюры и поделились данными о своих детях.

Развитие и поведение

■ Рост и кормление

У детей с синдромом GATAD2B физическое развитие обычно соответствует норме. Рост двоих из десяти детей соответствовал пятому перцентилю, это означает, что они принадлежали к 5% детей с самым низким ростом в данной возрастной группе (из 100% детей 95% оказались выше). У двоих детей был большой размер головы (макроцефалия).

Пять детей испытывали трудности при глотании, у четырех из них наблюдалось обильное слюноотделение. Также одна девочка страдала от запоров. Сообщается, что при кормлении двоих детей возникали трудности. Один ребенок страдал от гастроэзофагеального рефлюкса (при котором происходит выброс содержимого желудка в пищевод) до 1,5 года.

■ Способность сидеть, двигаться и ходить

У детей с синдромом GATAD2B наблюдается задержка некоторых этапов развития. Им с трудом удается сидеть и ходить. Шесть детей, которые смогли научиться ходить, овладели этим навыком в среднем в 27,5 месяцев (в возрасте от 18 до 36 месяцев).

■ Речь

У большинства детей с синдромом GATAD2B наблюдается задержка речевого развития. Трое детей не начали говорить, и трое могли произносить только отдельные слова. Часто дети понимают больше, чем могут сказать сами.

■ Обучение

Все дети с синдромом GATAD2B имеют умственную отсталость или испытывают трудности при обучении. Обычно синдром плохо сказывается на здоровье ребенка. Тем не менее, отклонения у всех проявляется по-разному. У матери ребенка с синдромом GATAD2B были обнаружены изменения в гене *GATAD2B*. В детстве она испытывала трудности в обучении.

■ Поведение

Дети с синдромом GATAD2B могут веселиться и радоваться жизни. Однако поведенческие проблемы у всех пациентов схожи. У некоторых детей наблюдается аутичное, гиперактивное поведение, членовредительство или агрессивное поведение. Трое детей имели проблемы со сном. Трое детей имеют высокий болевой порог.