

Що викликає синдром ARID1B?

Синдром ARID1B спричинений змінами в ДНК (генетичному матеріалі) гена *ARID1B* або втратою гена. Гени забезпечують інструкції для створення білків. Білок ARID1B є одним із компонентів великої групи білків, яка називається BAF-комплексом. Цей комплекс відіграє важливу роль у формуванні нервових клітин (нейронів). Ми ще не розуміємо, яким саме чином це викликає інтелектуальну недостатність або інші ознаки синдрому ARID1B, але дослідження тривають.

Чому це сталося?

У більшості випадків зміна ДНК в *ARID1B* відбувається раптово (de novo). Під час зачаття дітей генетичний матеріал їхніх батьків копіюється в яйцеклітині та спермі, що створює нову дитину. Метод біологічного копіювання не є ідеальним, і іноді в генетичному коді дітей відбуваються випадкові рідкісні зміни, яких не видно в ДНК їхніх батьків. Ці типи змін відбуваються природним чином у всіх видів — людей, рослин і тварин — і не пов'язані з вашим способом життя чи чимось, що ви робили.

В деяких сім'ях один із батьків може мати такі ж генетичні зміни, як і їхня дитина, але це дуже рідко.

Чи може це повторитися?

Ризик народження ще однієї дитини з рідкісним генетичним захворюванням залежить від генетичного коду батьків. Для синдрому ARID1B, коли батьки не мають такої ж зміни в гені *ARID1B*, як їхня дитина, шанси мати ще одну дитину майже напевно не вищі, ніж у будь-кого іншого в популяції. Якщо генетичний аналіз батьків дитини з синдромом ARID1B показує, що вони є носіями такої ж зміни в гені *ARID1B*, шанси, що це повториться, набагато вищі.

Теоретично можливо, що або мати, або батько можуть містити цю зміну гена лише в деяких своїх яйцеклітинах або спермі, що відоме як гонадний мозаїцизм. Ймовірно, цей ризик дуже малий (менше 1%).

Кожна сімейна ситуація відрізняється, і клінічний генетик або генетичний консультант може дати вам конкретні поради для вашої родини.

Сім'ї кажуть...

«Існує велика ймовірність того, що іншим дітям буде поставлений такий же діагноз, і це допоможе поділитися досвідом з іншими батьками, щоб дізнатися, що може бути помічним, а що ні. Ми сподіваємося, що якщо подібний випадок трапиться у дорослих, буде можливим зробити певні прогнози стосовно їхніх майбутніх результатів, або зрозуміти чи спеціальне навчання буде здатним запобігти її майбутнім проблемам. Вона неймовірно щаслива дитина, вона приносить радість сім'ї та школі, користується популярністю серед інших дітей, і вона почала бути більш залученою, обіймати, обійматися та сміятися з нами, демонструючи почуття гумору». - 6 років

«Веселий, привітний. Любить досліджувати, бути зайнятим». - 8 років

Inform Network Support



Rare Chromosome Disorder Support Group,
Група підтримки рідкісних хромосомних захворювань,
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Тел: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Facebook сторінка з інформацією про синдром Коффіна-Сірса:
www.facebook.com/pages/Coffin-Siris-Syndrome/389657281170288

UniqDe містить інформацію і веб-сайти інших організацій, щоб бути корисним для сімей, які шукають інформацію та підтримку. Це не означає, що ми схвалюємо їхній вміст або несемо за нього будь-яку відповідальність.

Цей посібник не замінює особисту медичну консультацію. Сім'ї повинні проконсультуватися з кваліфікованим медичним лікарем з усіх питань, що стосуються генетичної діагностики, лікування та здоров'я. Інформація про генетичні зміни – це сфера, яка дуже швидко змінюється, і хоча інформація в цьому посібнику вважається найкращою доступною на момент публікації, деякі факти можуть з часом змінитися. Цей посібник був складений доктором Гійсом Сантеном, клінічним генетиком, який навчається в Медичному центрі Лейденського університету, Нідерланди, разом із професором Джилл Клейтон-Сміт, почесним професором медичної генетики Манчестерського університету, Великобританія. Цей посібник було автоматично перекладено (AP) і перевірено Задорожною Марією, Університет Павії, Італія. (2023)
2014 Версія 1 (PM)

Copyright © UniqDe 2014

Благодійний номер групи підтримки рідкісних хромосомних захворювань 1110661
Зареєстрована в Англії та Уельсі компанія № 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром ARID1B
rarechromo.org



Що таке синдром ARID1B?

Синдром ARID1B — нещодавно виявлений стан. Термін, який використовується клінічними генетиками, це інтелектуальна недостатність, пов'язана з ARID1B. Інтелектуальну недостатність можна скоротити до ІН. У цьому посібнику використовуватиметься термін синдром ARID1B. *ARID1B* (вимовляється a-rid-one-bee) — назва залученого гена. Зміна в гені або втрата гена може спричиняти синдром. ІН означає інтелектуальну недостатність, але ступінь труднощів у навчанні дуже різний.

Типові ознаки

- Деякі труднощі з навчанням
- Затримка розвитку та мовлення
- Труднощі з годуванням
- Короткозорість

Знання про синдром ARID1B тільки з'являються, і багато чого ще належить дізнатися. Це пов'язано з тим, що у більшості людей із синдромом ARID1B спочатку був діагностований інший розлад (синдром Кофіна-Сіріса або CSS), і це може мати дещо інші наслідки, ніж синдром ARID1B.

Повідомлялося про менше ніж 20 людей зі змінами в гені *ARID1B* або втратою гена без діагнозу CSS. Стало ясно, що вплив змін у гені *ARID1B* може бути дуже різноманітним. Цілком ймовірно, що багато інших людей із труднощами в навчанні мають синдром ARID1B, але він ще досі не розпізнаний.

На даний момент для наших знань про синдром ARID1B ми повинні частково покладатися на інформацію про людей, які також мають CSS, і це може створювати упереджену картину.

Чи можнавилікуватисиндром?

Неможливо виправити зміну в гені *ARID1B*, але ретельний скринінг, раннє втручання з правильною терапією та регулярний моніторинг дадуть вашій дитині найкращі шанси повністю розкрити свій потенціал. Лікуванню можуть піддаватися деякі симптоми цього синдрому, такі як судоми.

Ген *ARID1B* знаходиться на 6-й хромосомі. Він знаходиться на довгому плечі хромосоми, у діапазоні, відомому як 6q25.3.

Медичні проблеми

Судоми Нещодавно судоми були зареєстровані у 14/59 (24%) людей. Перший напад зазвичай виникає у дитинстві, і більшість нападів добре піддаються лікуванню. Якщо ви хвилюєтеся, що у вашої дитини судоми, ми рекомендуємо вам спробувати зняти ці епізоди нападів на відео та поговорити про це з лікарем вашої дитини.

Зір Короткозорість (міопія) спостерігається приблизно у половини людей з мутацією ARID1B. Близько третина з них мають важку короткозорість (більше -4 D, іноді навіть до -20 D). Тому ми наполегливо рекомендуємо перевірити зір, особливо якщо є ознаки того, що ваша дитина бачить погано. Косоокість (косоокість) також часто спостерігається у людей з мутацією ARID1B.

Слух Проблеми зі слухом спостерігаються у меншості (приблизно 1/6) людей. Лише 3/54 (5%) мали втрату слуху на обидва вуха. Досі у всіх дітей була лише легка втрата слуху. Немає доказів того, що втрата слуху з часом погіршується. Тому після того, як діти пройшли неонатальний тест на слух, проблем зі слухом не очікується. Однак, якщо у вас є сумніви щодо слуху вашої дитини, слід перевірити його.

Труднощі з годуванням Проблеми з годуванням спостерігаються приблизно у половини немовлят з мутацією ARID1B. Зазвичай ці труднощі проявляються незабаром після народження і зникають протягом кількох місяців. Проте є група дітей, які потребують зондового годування безпосередньо в шлунок за допомогою гастростоми до кількох років. Тому ми рекомендуємо дуже серйозно ставитися до будь-яких труднощів з годуванням, поради щодо дієти та організації годування надаються дуже швидко.

Часті інфекції Повідомлялося про часті інфекції у людей із синдромом Кофіна-Сіріса. Часті інфекції були притаманні приблизно третині дітей, хоча жодні відхилення імунної системи не підтверджувалися. На даний момент немає клінічних доказів щодо необхідності додаткових заходів для запобігання інфекціям.

Серце/нирки Невелика частина дітей зі зміною ARID1B мала проблеми з серцем або нирками. Тому у маленьких дітей рекомендується перевірка серця та нирок. Однак, якщо пацієнтам діагностують синдром ARID1B у старшому віці і жодні симптоми, пов'язані з проблемами з серцем чи нирками не є присутніми, скринінг може не знадобитися.

Злоякісні новоутворення Хоча мутації в ARID1B були описані при раку, немає клінічних доказів, які підтверджують підвищений ризик злоякісних новоутворень при синдромі ARID1B. Тому рекомендованого скринінгу немає.

Розвиток

Фізичний розвиток У більшості дітей зі зміною ARID1B спостерігається затримка фізичного розвитку. Переважна більшість дітей вчаться ходити без підтримки. У середньому діти вчаться ходити приблизно в 30 місяців, але діапазон коливається від 15 місяців до 5 років.

Навчання Діти зі зміною ARID1B зазвичай потребують підтримки у навчанні. Повідомляється, що більшість із них мають помірну інтелектуальну недостатність, але деякі мають низько-середній коефіцієнт інтелекту (IQ), а інші можуть мати більші труднощі. Деякі діти зі зміною ARID1B вміють читати та писати, більшість вміють користуватися планшетами чи комп'ютерами, серед іншого, для перегляду фільмів.

Мовлення У більшості дітей зі зміною ARID1B розвивається мовлення. Вік, у якому це відбувається, різний, але близько половини дітей говорять деякі слова до свого четвертого дня народження. Оскільки видається, що експресивне мовлення особливо страждає, допоміжним рішенням може бути використання альтернативних форм спілкування, таких як мова жестів і систем на основі зображень.

Поведінка Діти зі зміною ARID1B часто є дуже доброзичливими. Проте, вони можуть розчаруватися та проявляти агресивну поведінку, особливо коли їм важко спілкуватися. Також повідомлялося про аутизм у деяких дітей.

Зростання Діти зі зміною ARID1B в середньому нижчі за своїх однолітків. Однак, існує велика варіація, і ваша дитина може мати нормальний зріст. Люди зазвичай мають нормальну вагу відповідно до свого зросту.

Лікування синдрому ARID1B

Діагностика

- УЗД нирок і серця
- При необхідності перевірка слуху та зору
- До розгляду ЕЕГ (тест електричної активності мозку), якщо є підозра на судоми
- Організація годування і та дієтичні поради для будь-яких проблем, пов'язаних з годуванням

Після діагностики

- Щорічний огляд у педіатра
- Раннє звернення до логопеда та/або фізіотерапевтичного втручання, за необхідності
- Регулярні перевірки зору