



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Σύνδρομο ADNP (σύνδρομο Helsmoortel- Van der Aa (HVDAS))



rarechromo.org

Τι είναι το σύνδρομο ADNP και πώς προκαλείται;

Το σύνδρομο ADNP (επίσης γνωστό ως Helsmoortel-Van der Aa syndrome (HVDAS)) είναι μια γενετική πάθηση κατά την οποία τα παιδιά εμφανίζουν διαταραχή αυτιστικού φάσματος και αναπτυξιακή καθυστέρηση ή/και διανοητική αναπηρία. Το σύνδρομο ADNP προκαλείται όταν ένα από τα δύο αντίγραφα του γονιδίου *ADNP* εμφανίζει απώλεια της αναμενομένης λειτουργίας του. Αυτό ενδέχεται να προκληθεί από μια αλλαγή («παραλλαγή») στο γονίδιο, απώλεια ενός εκ των δύο αντιγράφων του γονιδίου ή απώλεια ενός μέρους του («διαγραφή»). Το σύνδρομο αυτό καταγράφηκε για πρώτη φορά το 2014.

Τα γονίδια περιέχουν τις πληροφορίες που καθοδηγούν την ανάπτυξη και τη λειτουργία του οργανισμού μας. Αποτελούνται από DNA και ενσωματώνονται σε οργανωμένες δομές, γνωστές ως χρωμοσώματα. Άρα, τα χρωμοσώματα περιέχουν τις γενετικές μας πληροφορίες. Τα χρωμοσώματα βρίσκονται μέσα στα κύτταρα, τα οποία αποτελούν τις βασικές δομικές μονάδες του σώματος.

Το γονίδιο *ADNP* βρίσκεται στο χρωμόσωμα 20, στη χρωμοσωμική ζώνη q13. Το γονίδιο αυτό είναι σημαντικό στην ανάπτυξη του εγκεφάλου, καθώς έχει ρόλο στη μνήμη και τη μάθηση. Για αυτόν τον λόγο, το σύνδρομο ADNP συνδέεται πρωτίστως με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ΔΑΦ), αναπτυξιακή καθυστέρηση και διανοητική αναπηρία.

Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο ADNP εμφανίζουν:

- Αναπτυξιακή καθυστέρηση ή/και διανοητική αναπηρία
- Διαταραχή αυτιστικού φάσματος και ενίοτε άλλες Συμπεριφορικές δυσκολίες
- Καθυστερημένη ή απούσα ομιλία
- Καθυστερημένη κινητική ανάπτυξη
- Μειωμένο μυϊκό τόνο (υποτονία)
- Δυσκολία στη σίτιση



Περισσότερες πληροφορίες για αυτά και άλλα συμπτώματα παρουσιάζονται σε αυτό τον οδηγό

Πηγές και αναφορές

Οι πληροφορίες αυτού του οδηγού αντλήθηκαν από την ιατρική βιβλιογραφία και συμπεριλαμβάνουν μια μελέτη 78 ατόμων, κυρίως παιδιών, με σύνδρομο ADNP. Κύρια άρθρα που χρησιμοποιήθηκαν είναι: Arnett 2018 (<https://doi.org/10.1002/aur.1980>); van Dijk 2019 (<https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2018.02.1173>); Gozes 2020 (<https://doi.org/10.3389/fneur.2020.608444>); Siper 2021 (<https://doi.org/10.3390/genes12030351>). Επιπρόσθετα, μέλη της Unique και γονείς παιδιών με σύνδρομο ADNP από την Ολλανδία βοήθησαν στην ανάπτυξη αυτού του οδηγού, με την συμπλήρωση ερωτηματολογίων σχετικά με το παιδί τους. Η Unique έχει συμπεριλάβει σχόλια (στις «φούσκες διαλόγου») μελών της ομάδας γονέων ADNP στο Facebook και της Unique. Η ομάδα Facebook γονέων ADNP έχει επίσης συνεισφέρει δεδομένα μέσω ιατρικής έρευνας βασισμένη σε ερωτηματολόγια.

Πόσα άτομα έχουν αυτή την πάθηση;

Μέχρι τον Ιούνιο του 2022, 275 παιδιά έχουν καταγραφεί στο **Μητρώο του Ιδρύματος Έρευνας Παιδιών με ADNP**. Εκτιμάται πως το σύνδρομο ADNP εμφανίζεται σε περίπου 1 στους 20,000 στον γενικό πληθυσμό και περίπου σε 1 στα 500 άτομα με αυτισμό. Παρόλο που οι πλειονότητα των διαγνωσμένων ατόμων μέχρι στιγμής είναι παιδιά, μεγαλύτερα άτομα (έως 45 ετών) έχουν επίσης αναφερθεί. Υπολογίζεται πως η κατάσταση έχει υποδιαγνωστεί στο παρελθόν. Με την αυξανόμενη χρήση της νεότερης τεχνολογίας «αλληλούχησης γονιδίων», αναμένεται πως πολλοί περισσότεροι άνθρωποι θα διαγνωστούν με τη συγκεκριμένη πάθηση τα επόμενα χρόνια.

Τη στιγμή της συγγραφής (2022), η ομάδα Facebook γονέων ADNP (βλ. προηγουμένως) είχε 472 μέλη. Αυτή η ομάδα γονέων έχει συλλέξει ιατρικά δεδομένα από πολλά παιδιά, που αναφέρονται στην ιστοσελίδα του Ιδρύματος Έρευνας Παιδιών με ADNP.

Εμφάνιση

Ορισμένα χαρακτηριστικά έχουν αναφερθεί σε άτομα με σύνδρομο ADNP.

Τα συχνότερα είναι:

- Προεξέχον μέτωπο (περίπου τα δύο τρίτα / 70% των ατόμων)
- Λεπτό άνω χείλος (περίπου τα δύο τρίτα / 65%)
- Υψηλή πρόσθια γραμμή τριχοφυίας μαλλιών (περίπου στο μισό / 50%)

Ευρεία ρινική γέφυρα (περίπου στο μισό / 50%)

- Κοντή/Βραχεία μύτη (περίπου στο μισό / 49%)
- Δυσπλασίες των ωτών (περίπου στο μισό / 49%).

“Κανένα «δυσμορφικό» χαρακτηριστικό.” - 9 ετών

Ορισμένα άλλα χαρακτηριστικά έχουν επίσης αναφερθεί, τα οποία επίσης ποικίλλουν μεταξύ των παιδιών. Παιδιά με σύνδρομο ADNP συχνά (70-80%) παρουσιάζουν πρώιμη ανατολή οδόντων (πλήρες σύνολο νεογίων μέχρι το 1^ο έτος ζωής).



“Δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου όπως: μάτια – απομακρυσμένα και στραμμένα προς τα κάτω, αυτιά – οπισθίως ανεστραμμένα, σχετική μακροκεφαλία [μεγάλο κεφάλι], μακρύ και επιπεδωμένο φίλτρο, λεπτό άνω χείλος, στενή και επίπεδη ερυθρά γραμμή του άνω χείλους, επίπεδη ρινική γέφυρα, υπερτελορισμός (απομακρυσμένοι έσω κανθοί), πρώιμη ανατολή οδόντων. Τα δόντια, όμως, είναι βραχεία, λεπτά και αραιά.”

Ιατρικά ζητήματα

■ Εγκέφαλος και Επιληπτικές κρίσεις

Σε μια μελέτη ατόμων με σύνδρομο ADNP (van Dijk 2019), 59 είχαν πραγματοποιήσει απεικονιστικές εξετάσεις εγκεφάλου. Ανωμαλίες εγκεφάλου εντοπίστηκαν σε 33 άτομα, ωστόσο ο τύπος ανωμαλιών διέφερε. 12 εκ των 74 ατόμων παρουσίαζαν επιληπτικές κρίσεις.

Αυτή η έρευνα γονέων έδειξε πως 11/39 παιδιά είχαν επιληψία. 30/40 παιδιά είχαν πραγματοποιήσει μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου και ανωμαλίες εγκεφάλου εντοπίστηκαν σε 20.

“ Η πλειοψηφία των παιδιών στην έρευνα γονέων που πραγματοποίησαν επαναληπτική μαγνητική τομογραφία εμφάνισε κάποια μορφή ατροφίας ή/και απώλειας της λευκής ουσίας. ”

■ Μειωμένος μυϊκός τόνος (υποτονία)

Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο ADNP εμφανίζουν μειωμένο μυϊκό τόνο. Αυτός μπορεί να οδηγήσει σε καθυστέρηση στην επίτευξη ορισμένων αναπτυξιακών ορόσημων όπως στο κύλισμα, στο κάθισμα, στο μπουσουλήμα και στο περπάτημα. Ενδέχεται επίσης να συμβάλλει σε δυσκολίες σίτισης.

“ Το παιδί μας έχει υποτονία κυρίως στο ανώτερο μέρος του σώματός του. Είχε επηρεαστεί και το κατώτερο μέρος ως βρέφος, όμως, βελτιώθηκε στη νηπιακή ηλικία. ”
- 8 ετών

“ Έχει σοβαρή υπερελαστικότητα των αρθρώσεων στα χέρια και στα πόδια, τα οποία εμφανίζουν πλατυποδία και οι αστράγαλοι στρέφονται προς τα μέσα. Χρησιμοποιεί ειδικά παπούτσια και πέλματα. ” - 9 ετών

■ Δυσκολίες σίτισης

Δυσκολίες σίτισης, όπως διαταραχή στον θηλασμό, στη μάσηση και στην κατάποση είναι συχνές σε παιδιά με σύνδρομο ADNP. Ορισμένα παιδιά παρουσιάζουν γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, κατά την οποία το φαγητό επιστρέφει εύκολα από το στομάχι προς τον οισοφάγο. Δυσκοιλιότητα έχει επίσης αναφερθεί, όπως επίσης διάρροια και συχνόι έμετοι. Ορισμένα παιδιά δεν αισθάνονται κορεσμό (δεν χορταίνουν) μετά τα γεύματα (πολυφαγία), το οποίο υποκρύπτει τον κίνδυνο παχυσαρκίας (κεντρική παχυσαρκία έχει παρατηρηθεί σε ορισμένα παιδιά).

“ Το παιδί μου είχε δυσκολία στο να συγκρατεί τα υγρά στο στομάχι του ως μωρό, όμως τώρα δεν εμφανίζει καμία δυσκολία σίτισης. ” - 8 ετών

“ Η δυσκολία σίτισής του προέρχεται από τις αισθητηριακές διαταραχές. ”
- 9 ετών

Το 2017, η πρώτη ανατολή νεογλών οδόντων ταυτοποιήθηκε ως πιθανός πρώιμος διαγνωστικός βιοδείκτης του συνδρόμου ADNP (Gozes 2017).



“ Οι συχνότερες δυσκολίες σίτισης που παρατηρούμε στην ομάδα Facebook είναι οι εξής: παλινδρόμηση /Γ.Ο.Π.Ν. (γαστροοισοφαγική παλινδρομική νόσος), δυσφαγία (διαταραχή μάσησης και κατάποσης), εισροφήσεις, και σίτιση «χωρίς να χορταίνει». ”

■ Καρδιακές παθήσεις

26 από τα 69 άτομα (38%) που αναφέρθηκαν σε μία μελέτη (van Dijk ,2019), παρουσίασαν καρδιακή πάθηση. Οι καρδιακές παθήσεις διέφεραν μεταξύ των ατόμων. Έντεκα άτομα παρουσίασαν μια οπή μεταξύ των δύο ανώτερων διαμερισμάτων της καρδιάς (κόλποι) (μεσοκολπική επικοινωνία (ASD)). Έξι άτομα εμφάνισαν επικοινωνία μεταξύ των δύο μεγάλων αγγείων της καρδιάς (ανοιχτός αρτηριακός πόρος). Παρατηρήθηκαν επίσης άλλες καρδιακές παθήσεις, όπως ανωμαλίες των καρδιακών βαλβίδων (πρόπτωση μιτροειδούς) και οπές μεταξύ των καρδιακών κοιλοτήτων (ανοιχτό ωοειδές τρήμα, μεσοκοιλιακή επικοινωνία).



“ Βλέπουμε μεγάλο εύρος καρδιακών παθήσεων σε αυτή την ομάδα Facebook, αι η έρευνα γονέων σε 35 παιδιά δείχνει καρδιακές παθήσεις στο 60% αυτών. Το παιδί μου έχει κάνει δύο διορθωτικές επεμβάσεις ανοιχτής καρδιάς. ”

Ανάρρωση μετά από καρδιοχειρουργική επέμβαση

■ Οφθαλμοί και όραση

Οι παθήσεις των ματιών είναι συχνές στα παιδιά με σύνδρομο ADNP, παρόλο που οι διαγνώσεις ποικίλλουν. Ο στραβισμός (συγκλίνον ή αποκλίνον) και η υπερμετρωπία είναι οι πιο συχνές παθήσεις. Ωστόσο, δεν οδηγούν όλες οι οφθαλμικές παθήσεις σε διαταραχές της όρασης.

Η έρευνα γονέων το 2016 έδειξε ότι σχεδόν το 40% των 27 παιδιών είχε υποπτευόμενη ή διαγνωσμένη φλοιώδη οπτική βλάβη (CVI), το οποίο ποσοστό αυξήθηκε στο 63% το 2017. Άλλες οφθαλμικές παθήσεις περιλάμβαναν υπερμετρωπία, μυωπία, αστιγματισμό, στραβισμό και βλεφαρόπτωση (πτώση του βλεφάρου).

■ Συχνές λοιμώξεις

Περίπου 50–60% (5–6 στα 10 παιδιά- 19/31 στην έρευνα γονέων) εμφανίζουν συχνές λοιμώξεις, οι οποίες επηρεάζουν κυρίως τους αεραγωγούς και το ουροποιητικό σύστημα. Ορισμένα παιδιά εμφανίζουν συχνές λοιμώξεις των αυτιών (σε ορισμένα παρατηρούνται στενοί ακουστικοί πόροι).



Ανάπτυξη και συμπεριφορά

Δεδομένα από την έρευνα γονέων δείχνουν πως:

- 92% των παιδιών εμφανίζουν πολύ υψηλή ανοχή στον πόνο
- 70% των παιδιών εμφανίζουν διαταραχή της ρύθμισης της θερμοκρασίας του σώματος
- 62% των παιδιών εμφανίζουν ασυνήθιστα κρύα πόδια

Σε μια άλλη μελέτη:

- 10/11 παιδιά εμφανίζουν αχόρταγη όρεξη (υπερφαγία), η οποία απαιτεί στενή παρακολούθηση της διαίτας τους
- 7/16 παιδιά παρουσιάζουν συνεχή επιθυμία για κατανάλωση νερού και απαιτούν παρακολούθηση.

■ Ανάπτυξη

Άτομα με σύνδρομο ADNP συχνά έχουν φυσιολογικό ύψος για την ηλικία τους, όμως σε μια μελέτη (van Dijck 2019) περίπου το ένα τέταρτο (23%) αναφέρθηκε πως εμφάνιζε κοντό ανάστημα. Ορισμένα άτομα παρουσιάζουν ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης ή θυρεοειδικών ορμονών. Πρώιμη ήβη (εφηβεία) έχει αναφερθεί σε ορισμένα άτομα με σύνδρομο ADNP.

■ Κάθισμα, κίνηση και βάρδια

Τα παιδιά με σύνδρομο ADNP συνήθως εμφανίζουν καθυστέρηση στην επίτευξη αναπτυξιακών οροσήμων όπως το κάθισμα και το περπάτημα. Σε μια μελέτη (van Dijck 2019) η μέση ηλικία επίτευξης ανεξάρτητου καθίσματος ήταν οι 13 μήνες, με εύρος ηλικιών από 6 έως 60 μήνες. Η μέση ηλικία ανεξάρτητης βάρδιας ήταν οι 30 μήνες, με εύρος από 15 έως 72 μήνες.

Το κάθισμα και το περπάτημα ενδέχεται να παρουσιάζουν μεγαλύτερη καθυστέρηση σε σύγκριση με τα δεδομένα που αναφέρονται στην ιατρική βιβλιογραφία, σύμφωνα με την έρευνα γονέων.

“ Απολαμβάνει να περπατάει και να παίζει στις κούνιες. ”

Ορισμένα παιδιά εμφανίζουν υπερελαστικότητα των αρθρώσεων. Άλλα παρουσιάζουν διαφορετικό σχήμα του κρανίου ή του θώρακα.



Ομιλία και Επικοινωνία

Σχεδόν όλα τα παιδιά με σύνδρομο ADNP εμφανίζουν καθυστερημένη ομιλία. Σε μια μελέτη (van Dijck 2019) η μέση ηλικία για τις πρώτες λέξεις ήταν οι 30 μήνες, με εύρος από 7 έως 72 μήνες. Το ένα πέμπτο (19%) των ατόμων της μελέτης δεν ανέπτυξαν καθόλου γλωσσικές δεξιότητες. Σε μια άλλη μελέτη (Arnett 2018) 11 παιδιά με σύνδρομο ADNP, αναφέρθηκε ότι χρησιμοποιούσαν χειρονομίες και χαμόγελα για να επικοινωνήσουν.

“ Τα περισσότερα παιδιά στην ομάδα Facebook έχουν ήπια έως σοβαρή καθυστέρηση της ομιλίας. Πολλά από τα σοβαρά επηρεασμένα παιδιά μπορούν να πουν κάποιες λέξεις, ενώ λίγα είναι μη λεκτικά. Το παιδί μου ξεκίνησε να επαναλαμβάνει κάποιες λέξεις γύρω στα 3 έτη, όμως δεν μπορούσε να τις προφέρει σωστά. Επίσης εμφάνισε ένα επεισόδιο σοβαρής παλινδρόμησης σε ηλικία των 4 ετών. Στα 7 έτη λέει πολλές λέξεις και παραλλαγές τους, αλλά χωρίς να τις χρησιμοποιεί λειτουργικά, αλλά απλώς αντιγράφοντάς τες. ”

Μάθηση

Τα παιδιά με σύνδρομο ADNP εμφανίζουν κάποιον βαθμό νοητικής υστέρησης. Αυτός ο βαθμός κυμαίνεται από ήπιο (περίπου 1 στα 8 παιδιά) έως σοβαρό (περίπου τα μισά παιδιά). Η εκπαίδευση στη χρήση του αλφάβητου καθυστερεί στα περισσότερα παιδιά. Απώλεια προηγούμενων αποκτημένων δεξιοτήτων αναφέρθηκε στο ένα πέμπτο (19%) των ατόμων (van Dijck 2019).

Η έρευνα γονέων έδειξε πως 88% των παιδιών εμφανίζουν κάποιου βαθμού διανοητικής αναπηρίας.

“ Η γνωστική του λειτουργία αντιστοιχεί σε παιδί ενός έτους, και συχνά ξεχνά όσα είχε προηγούμενως μάθει. ” - 10 ετών

“ Πολλά παιδιά παρουσιάζουν επεισόδια απώλειας δεξιοτήτων. ”



■ Συμπεριφορά

Η πλειοψηφία των παιδιών με σύνδρομο ADNP εμφανίζουν διαταραχή αυτιστικού φάσματος (ΔΑΦ) ή παρουσιάζουν αυτιστικά χαρακτηριστικά, όμως οι δυσκολίες στην επικοινωνία είναι ηπιότερες συγκριτικά με άλλα παιδιά με διαταραχή αυτιστικού φάσματος. Σχεδόν όλοι οι γονείς αναφέρουν ότι κατά τη βρεφική και νηπιακή ηλικία, τα παιδιά παρουσιάζουν ιδιαίτερα χαρούμενη προσωπικότητα. Οι επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και το περιορισμένο εύρος ενδιαφερόντων εμφανίζονται συχνά. Ορισμένα παιδιά παρουσιάζουν επιπλέον διαταραχές της συμπεριφοράς. ΔΕΠΥ/ADHD [Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής/Υπερκινητικότητας], διαταραχή αισθητηριακής επεξεργασίας, αγχώδης διαταραχή, ξεσπάσματα θυμού, ιδεοψυχαναγκαστική συμπεριφορά και διαταραχές διάθεσης έχουν αναφερθεί. Ορισμένα παιδιά παρουσιάζουν διαταραχές του ύπνου, οποίες ενδέχεται να είναι σοβαρές, όμως σε μερικές περιπτώσεις ανταποκρίνονται στη θεραπεία με μελατονίνη. Πολλά παιδιά με σύνδρομο ADNP παρουσιάζουν πολύ υψηλή αντοχή στον πόνο. Οι γονείς αναφέρουν πως η πλειοψηφία (88%) των παιδιών με σύνδρομο ADNP είναι χαρούμενα και φιλικά.

“ Η έρευνα γονέων έδειξε ΔΑΦ στο 75% των 28 παιδιών. Όμως τα βρέφη και τα νήπια στην ομάδα Facebook περιγράφονται ως πολύ στοργικά και τρυφερά, κοινωνικά με τους ενήλικες και αυτή η συμπεριφορά ενδέχεται να καθυστερήσει τη διάγνωση της ΔΑΦ. Ορισμένα παιδιά καθώς μεγαλώνουν, αναπτύσσουν προβληματικά χαρακτηριστικά στη συμπεριφορά, τα οποία μπορεί να γίνουν σοβαρά. Οι γονείς τα περιγράφουν ως «εκνευρισμένα, δεν με ακούει, δεν περιμένει, χτυπάει, δαγκώνει κλπ.». Η θεραπεία εφαρμοσμένης ανάλυσης συμπεριφοράς (ABA) έχει αποδειχθεί επιτυχής στη μείωση αυτών των συμπεριφορών. Το παιδί μου διαγνώστηκε εσφαλμένα με διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή, εξαιτίας της στοργικής συμπεριφοράς του, καθώς αρχικά πίστεψαν πως δεν έχει ΔΑΦ. Όμως, μετά από αξιολόγηση με τις διαγνωστικές εξετάσεις αναφοράς σε εξειδικευμένο κέντρο, διαγνώστηκε τελικά με αυτισμό.

“ Πολύ ευμετάβλητη διάθεση. Είναι διαχειρίσιμη όταν κάνει αυτό που θέλει. Αν όχι, εμφανίζει έντονες εκρήξεις και σοβαρή προκλητική συμπεριφορά. Αυτοτραυματισμός ή επιθετικότητα προς άλλους. Υπερβολικά φιλική προς ενήλικες και αποφεύγει τα παιδιά. Αγχώνεται σε δημόσιους χώρους. ”
- 9 ετών

“ Είναι χαρούμενος, κοινωνικός και απολαμβάνει το παιχνίδι με παιδιά και ενήλικες. Έχει μεγάλη ευαισθησία σε εξωτερικά ερεθίσματα. ”

Η έρευνα γονέων έδειξε πως 85% των παιδιών εμφανίζει διαταραχές ύπνου. Οι γονείς πιστεύουν πως συμβάλλουν στις διαταραχές της συμπεριφοράς.

Τι είναι αυτό που κάνει το παιδί σας ξεχωριστό;



“Χαρούμενος!
Στοργικός!
Δυνατός!
ADNP-Σούπερμαν!”



“Καθυστερεί πολύ στα
ορόσημά της, όμως
όταν τα κατακτάει,
είναι το πιο όμορφο
αίσθημα στον κόσμο.”



“Πολύ σκανταλιάρικο
χαμόγελο! Γενικά είναι
χαρούμενος όταν
ικανοποιούνται οι
ανάγκες του.”

“Μπορεί να είναι τό-ο-ο-σο χαρούμενος. Θέλει τους πάντες (ενήλικες) να χαμογέλανε και να γελάνε μαζί του.
Όμως έχει διπλή προσωπικότητα λόγω της σοβαρής συμπεριφοράς του, όπως ακραίες μεταβολές μέσα σε δευτερόλεπτα — τον αποκαλώ “Δόκτωρ Τζέκιλ και κύριος Χάιντ.”

Υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο ADNP;

Η γενετική αλλαγή που προκαλεί το σύνδρομο ADNP, επηρεάζει την ανάπτυξη του εγκεφάλου πριν τη γέννηση. Επομένως, ενδέχεται να μην είναι εφικτό να επιτευχθεί πλήρης ίαση, ούτε στο μέλλον. Έρευνες βρίσκονται σε εξέλιξη σχετικά με θεραπείες που ενδέχεται να βελτιώσουν ορισμένα χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Τη στιγμή της συγγραφής αυτού του οδηγού, αυτές περιλαμβάνουν μια κλινική δοκιμή χαμηλής δόσης κεταμίνης εγκεκριμένη από τον FDA, η οποία έχει καταδείξει βελτίωση σε ορισμένα χαρακτηριστικά. Έρευνα σε ζώα δείχνει ότι ένα φάρμακο βασισμένο σε πεπτίδια μπορεί να βελτιώσει τις ελλείψεις στη μάθηση και τη μνήμη καθώς και τη μυϊκή αδυναμία (μελέτες σε ποντίκια με σύνδρομο ADNP). Η καλύτερη πηγή για να ενημερωθείτε για τις νεότερες εξελίξεις και να πληροφορηθείτε για οποιαδήποτε κλινική μελέτη, είναι το Ίδρυμα Μελέτης Παιδιών με ADNP <https://www.adnpfoundation.org/>.

Τρέχουσες οδηγίες για φροντίδα και διαχείριση

Η ύπαρξη της γενετικής διάγνωσης διευκολύνει την κατάλληλη παρακολούθηση και διαχείριση. Τα παιδιά με σύνδρομο ADNP πρέπει να παρακολουθούνται τακτικά από παιδίατρο, ο οποίος μπορεί να επιβλέπει την ανάπτυξη και στη συμπεριφορά τους ώστε να μπορέσει να προσφερθεί η βέλτιστη φροντίδα, με τη μορφή φυσιοθεραπείας, εργοθεραπείας, λογοθεραπείας και συμπεριφορικής θεραπείας. Τα παιδιά πρέπει επίσης να παρακολουθούνται από ειδικές νευρολογικές, καρδιολογικές ή ενδοκρινολογικές ομάδες, όταν απαιτείται.

Γιατί συνέβη αυτό;

Κατά τη σύλληψη των παιδιών, το γενετικό υλικό (DNA) αντιγράφεται στο ωάριο και στο σπερματοζωάριο, που θα σχηματίσουν το νέο οργανισμό. Η βιολογική διαδικασία της αντιγραφής δεν είναι τέλεια και τυχαίες αλλαγές προκύπτουν στον γενετικό κώδικα όλων των παιδιών, οι οποίες δεν είναι παρούσες στο DNA των γονέων τους. Αυτές συμβαίνουν φυσικά και δεν προκαλούνται από τη δίαιτα των γονέων, τον τρόπο ζωής τους ή το περιβάλλον. Οι περισσότερες από αυτές τις αλλαγές στο DNA δεν έχουν κάποια επίπτωση. Όμως σε σπάνιες περιπτώσεις, αυτές οι τυχαίες αλλαγές ενδέχεται να οδηγήσουν σε προβλήματα υγείας ή εμφάνιση συνδρόμων. Όταν μια τυχαία αλλαγή επηρεάζει τη λειτουργία του γονιδίου *ADNP*, τότε παρουσιάζεται το σύνδρομο ADNP. Συνήθως το σύνδρομο ADNP προκαλείται από μια τέτοια τυχαία (ή “de novo”) αλλαγή. Πολύ σπάνια, ένας γονέας φέρει επίσης την ίδια αλλαγή (ή παραλλαγή) στο DNA του και την κληροδοτεί στο παιδί του. Όμως, είναι σημαντικό να αναγνωρίζουμε πως κανένα άτομο δεν πρέπει να κατηγορείται για τις παραλλαγές στο γενετικό του υλικό και πως κανένας γονέας δεν ευθύνεται για τις νέες αλλαγές που προκύπτουν στο DNA του παιδιού του.

Μπορεί να συμβεί ξανά;

Ο κίνδυνος να γεννηθεί ένα ακόμη παιδί με μια σπάνια γενετική διαταραχή, εξαρτάται από τον γενετικό κώδικα των γονέων. Εφόσον κανένας γονέας δεν φέρει κάποια αλλαγή στο γονίδιο *ADNP*, η πιθανότητα να γεννηθεί ένα επόμενο παιδί με σύνδρομο ADNP είναι πολύ μικρή. Όμως, υπάρχει μια εξαιρετικά μικρή πιθανότητα πως ορισμένα ωάρια της μητέρας ή ορισμένα σπερματοζωάρια του πατέρα, φέρουν κάποια αλλαγή στο γονίδιο *ADNP*. Αυτό το φαινόμενο ονομάζεται **μωσαϊκισμός γαμετικής σειράς**. Αυτό σημαίνει πως γονείς που δεν φέρουν την ίδια αλλαγή με το παιδί τους στο γονίδιο *ADNP* σε μια εξέταση αίματος, συνεχίζουν να έχουν μια πολύ μικρή πιθανότητα να γεννήσουν ένα επόμενο παιδί με σύνδρομο ADNP. Αυτό δεν έχει αναφερθεί, όμως, μέχρι στιγμής στην ιατρική βιβλιογραφία, όσον αφορά το σύνδρομο ADNP.

Εφόσον ο γενετικός έλεγχος των γονέων ενός παιδιού με σύνδρομο ADNP εντοπίσει πως ένας εκ των δύο φέρει μια παρόμοια αλλαγή στο γονίδιο *ADNP*, οι πιθανότητες να επαναληφθεί είναι πολύ μεγαλύτερες. Κάθε οικογένεια είναι μια διαφορετική περίπτωση και οι κλινικοί γενετιστές μπορούν να προσφέρουν εξειδικευμένη συμβουλευτική σχετικά με τις πιθανότητες επανάληψης στην κάθε οικογένεια και, αν κριθεί κατάλληλο, να παρέχουν γενετικό έλεγχο σχετικά με μελλοντικές κυήσεις.

Γιατί υπάρχουν διαφορές στα χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο ADNP;

Παρότι όλες οι αλλαγές του DNA που προκαλούν σύνδρομο ADNP επηρεάζουν τη λειτουργία του γονιδίου *ADNP*, αυτές οι αλλαγές ενδέχεται να προκύψουν σε διαφορετικά σημεία κατά μήκος του γονιδίου. Ορισμένες αλλαγές στο γονίδιο *ADNP* προκαλούν πιο σοβαρές επιπτώσεις στη λειτουργία του γονιδίου. Επιπλέον, το γονίδιο ADNP είναι μόνο ένα από πολλά χιλιάδες γονίδια, και θα υπάρχουν επίσης επιδράσεις από τα υπόλοιπα γονίδια του κάθε παιδιού. Οι διαφορές στα γονίδια μας είναι αυτές που κάνουν τον καθένα μας ξεχωριστό.

Πληροφόρηση-Δικτύωση-



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Ομάδα Υποστήριξης Σπάνιων Χρωμοσωμικών Διαταραχών

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

Tel: +44 (0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Γίνετε μέλος της UniqUe για διασύνδεση με άλλες οικογένειες, ενημέρωση και υποστήριξη. Η UniqUe είναι φιλανθρωπικός οργανισμός χωρίς κρατική χρηματοδότηση, που λειτουργεί αποκλειστικά μέσω δωρεών και επιχορηγήσεων. Εάν μπορείτε, παρακαλούμε κάντε μια δωρεά μέσω της ιστοσελίδας μας: www.rarechromo.org/donate

Μη Κερδοσκοπικός Οργανισμός ADNP

The ADNP Kids Research Foundation

Εγγεγραμμένος στην Ουάσινγκτον

EIN: 30-0964243

Ιστότοπος: <https://www.adnpfoundation.org/>

Ηλεκτρονικό ταχυδρομείο:

admin@adnpfoundation.org



<https://www.adnpfoundation.org/adnp-patient-registry.html>

Facebook

ADNP ομάδα γονέων: <https://www.facebook.com/groups/ADNPkids>



Η έκδοση αυτού του οδηγού κατέστη δυνατή χάρη στις συνεισφορές των: Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken και VKGN στην Ολλανδία.

Η UniqUe καταγράφει εξωτερικούς πίνακες μηνυμάτων και ιστότοπους, προκειμένου να είναι χρήσιμη για οικογένειες που αναζητούν πληροφορίες και υποστήριξη. Αυτό δεν σημαίνει ότι εγκρίνουμε το περιεχόμενό τους ή ότι φέρουμε οποιαδήποτε ευθύνη γι' αυτό.

Αυτός ο οδηγός πληροφοριών δεν υποκαθιστά την προσωπική ιατρική συμβουλή. Οι οικογένειες θα πρέπει να συμβουλευονται έναν ιατρικά καταρτισμένο κλινικό ιατρό για όλα τα θέματα που σχετίζονται με τη γενετική διάγνωση, τη διαχείριση και την υγεία. Οι πληροφορίες σχετικά με τις γενετικές αλλαγές είναι ένα πεδίο που κινείται πολύ γρήγορα και ενώ οι πληροφορίες σε αυτόν τον οδηγό πιστεύεται ότι είναι οι καλύτερες διαθέσιμες τη στιγμή της δημοσίευσης, ορισμένα γεγονότα μπορεί αργότερα να αλλάξουν. Η UniqUe στοχεύει στο να διατηρεί τους οδηγούς της σύμφωνους με τις τελευταίες εξελίξεις και να ανατρέχει σε δημοσιευμένες κατευθυντήριες οδηγίες. Το κείμενο συντάχθηκε από τη Δρ Laura van Dussen, MD, Erfocentrum, Ολλανδία, και αναθεωρήθηκε από τη Δρ Sahar Mansour, Σύμβουλο Κλινικής Γενετικής, St George's University Hospital, Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο, ενώ ο οδηγός επιμελήθηκε από τον οργανισμό UniqUe. Ο οδηγός επικαιροποιήθηκε το 2022 από τη Δρ Maria Jackson, University of Glasgow, Ηνωμένο Βασίλειο, και τη Sandra Sermonne, ADNP Kids Research Foundation.

Αυτός ο οδηγός μεταφράστηκε στα ελληνικά από τον Δημήτριο Κωστοβασίλη, MD Ιατρός και έχει ελεγχθεί από την Σύνθια Αντωνιάδου, PhD, καθηγήτρια του πανεπιστημίου King's College London, Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο.

Έκδοση 1 (PM), 2017 Έκδοση 1.1 (AP), Έκδοση 2 (AP)

Πνευματική ιδιοκτησία © UniqUe 2022

Ομάδα Υποστήριξης Σπάνιων Χρωμοσωμικών Διαταραχών
Εγγεγραμμένος στην Αγγλία και την Ουαλία

Αριθμός φιλανθρωπικής ομάδας: 1110661
Αριθμός εταιρείας: 5460413