

RNU4-2 - **Σύνδρομο ReNU**



Αν διαβάζετε αυτές τις πληροφορίες, τότε εσείς και οι γύρω σας πιθανόν βρίσκεστε στην αρχή του ταξιδιού σας με το σύνδρομο ReNU, μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που επηρεάζει πολλαπλά συστήματα οργάνων και προκαλείται από παθογόνες παραλλαγές στο RNU4-2. Ελπίζουμε ότι αυτές οι πληροφορίες θα σας βοηθήσουν να κατανοήσετε αυτή την πάθηση και πώς να επικοινωνήσετε με άλλες οικογένειες και να λάβετε υποστήριξη. Στην αρχή μπορεί να σας φανεί δύσκολο, οπότε πάρτε τον χρόνο σας, γράψτε τις ερωτήσεις σας και επιστρέψτε για να μάθετε περισσότερα όταν είστε έτοιμοι.

Τι είναι το σύνδρομο ReNU;

Το σύνδρομο ReNU είναι μια σπάνια γενετική πάθηση που αναφέρθηκε για πρώτη φορά το 2024. Το σύνδρομο ReNU είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή (NDD), που σημαίνει ότι επηρεάζει τον τρόπο λειτουργίας του εγκεφάλου και έχει αντίκτυπο στη μάθηση, τη συμπεριφορά, την ομιλία και την κινητικότητα. Άλλα συχνά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν χαμηλό ανάστημα, μικρό μέγεθος κεφαλής (μικροκεφαλία), απώλεια όρασης ή διαταραχές κινητικότητας των οφθαλμών, εύθραυστα οστά και επιληπτικές κρίσεις. Πολλά άλλα επιπλέον χαρακτηριστικά έχουν παρατηρηθεί σε άτομα με σύνδρομο ReNU.

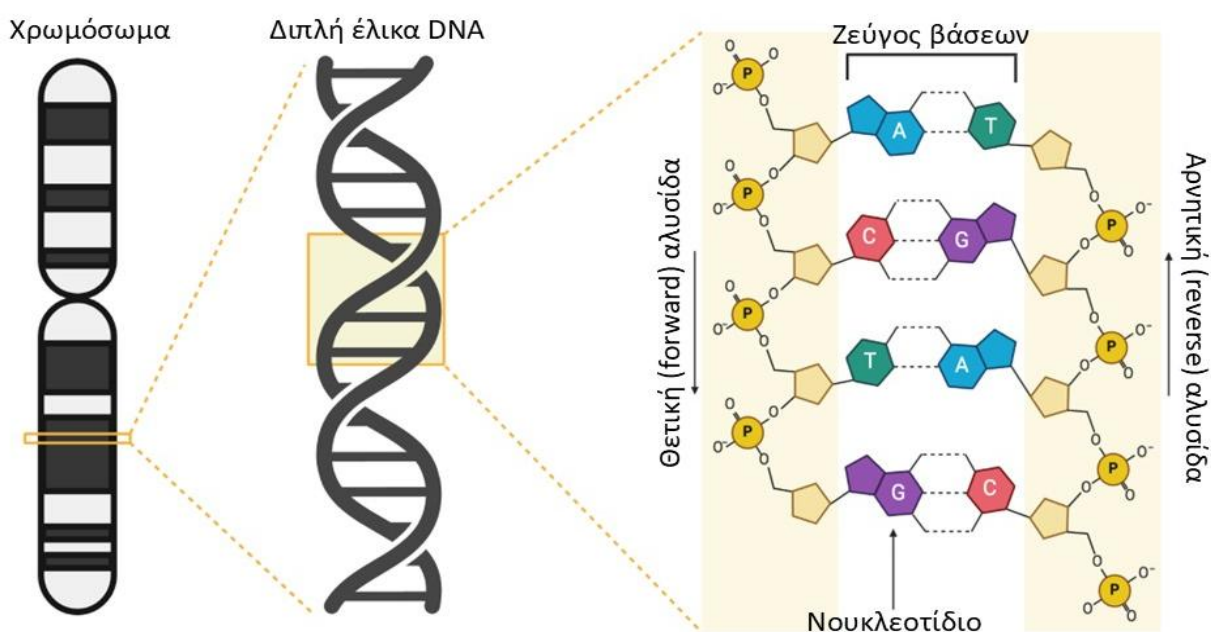
Όπως συμβαίνει συνήθως με τις γενετικές παθήσεις, κάθε άτομο επηρεάζεται διαφορετικά. Είναι σημαντικό να εκτιμάτε το παιδί σας για αυτό που είναι και να μην το συγκρίνετε με άλλα. Σε τελική ανάλυση, όλοι είμαστε μοναδικοί.

Τι προκαλεί το σύνδρομο ReNU;

Το σύνδρομο ReNU προκαλείται από συγκεκριμένες αλλαγές (γνωστές ως παθογόνες παραλλαγές) στην αλληλουχία DNA του γονιδίου *RNU4-2*.

Τα γονίδια είναι οδηγίες που παίζουν σημαντικό ρόλο στην αύξηση και την ανάπτυξή μας. Αποτελούνται από DNA και ενσωματώνονται σε οργανωμένες δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματα περιέχουν, επομένως, τις γενετικές μας πληροφορίες.

Το DNA αποτελείται από δομικά στοιχεία που ονομάζονται βάσεις ή νουκλεοτίδια. Υπάρχουν τέσσερις βάσεις DNA που μπορούν να συντομευθούν με τα γράμματα A, C, G και T. Αυτές οι βάσεις DNA συνδυάζονται στη δομή του DNA σε ζεύγη βάσεων (βλ. εικόνα παρακάτω). Η πλήρης αλληλουχία του DNA μας έχει μήκος πάνω από τρία δισεκατομμύρια ζεύγη βάσεων.



Η εικόνα δημιουργήθηκε με τη χρήση του biorender

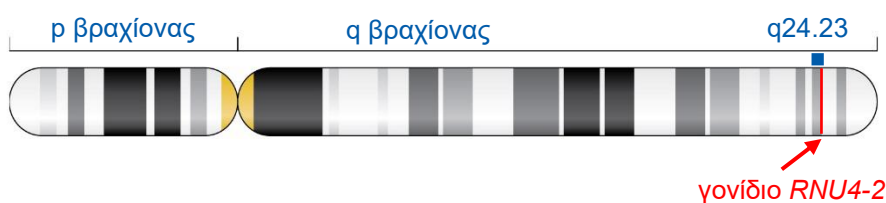
Οι περισσότερες γενετικές παθήσεις προκαλούνται από αλλαγές στα γονίδια που παρέχουν οδηγίες για την παραγωγή **πρωτεϊνών**. Αυτά ονομάζονται πρωτεϊνο-κωδικοποιητικά γονίδια.

Οι πρωτεΐνες είναι μόρια που αποτελούνται από μακριές αλυσίδες χημικών ενώσεων που ονομάζονται **αμινοξέα** και διαδραματίζουν καθοριστικό ρόλο στον οργανισμό. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι οι πρωτεΐνες είναι απαραίτητες για πολλές διαδικασίες, όπως η διάσπαση των τροφών, η κίνηση των μυών, η ανάπτυξη των οργάνων του σώματος και η διασφάλιση της σωστής λειτουργίας τους.

Υπάρχουν επίσης πολλά γονίδια που δεν παρέχουν οδηγίες για την παραγωγή πρωτεϊνών (**μη κωδικοποιητικά γονίδια**). Αυτά τα γονίδια δίνουν οδηγίες στα κύτταρα να παράγουν άλλα μόρια, συμπεριλαμβανομένων των μορίων **RNA** που ρυθμίζουν ή βοηθούν στην παραγωγή πρωτεϊνών. Το σύνδρομο ReNU προκαλείται από συγκεκριμένες αλλαγές σε ένα από αυτά τα μη κωδικοποιητικά γονίδια, το *RNU4-2*, το οποίο είναι πολύ ενεργό στον αναπτυσσόμενο εγκέφαλο. Το *RNU4-2* δεν κωδικοποιεί πρωτεΐνη, αλλά συμμετέχει σε μια πολύπλοκη διαδικασία που ονομάζεται **μάτισμα (ή συναρμογή)** και βοηθά τα περισσότερα γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες να παράγουν τη σωστή πρωτεΐνη. Όταν αυτή η διαδικασία δεν λειτουργεί όπως αναμένεται λόγω των αλλαγών στο γονίδιο *RNU4-2*, αυτό οδηγεί σε αλλαγές στον τρόπο παραγωγής ορισμένων πρωτεϊνών, γεγονός που επηρεάζει την ανάπτυξη του εγκεφάλου και οδηγεί στα χαρακτηριστικά που σχετίζονται με το σύνδρομο ReNU. Περισσότερες πληροφορίες μπορείτε να βρείτε [εδώ](#).

Το *RNU4-2* είναι ένα μικρό γονίδιο με 141 ζεύγη βάσεων που βρίσκεται στον μακρύ βραχίονα «q» του **χρωμοσώματος 12**, σε μια περιοχή που ονομάζεται **12q24.23** (όπως φαίνεται στην παρακάτω εικόνα).

Χρωμόσωμα 12



Έχουμε δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 12 στα κύτταρά μας, οπότε έχουμε επίσης δύο αντίγραφα του γονιδίου *RNU4-2* (ένα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα). Το σύνδρομο ReNU εμφανίζεται όταν επηρεάζεται μόνο ένα αντίγραφο του γονιδίου *RNU4-2*. Το δεύτερο αντίγραφο είναι πλήρως λειτουργικό. Αυτό είναι γνωστό ως **αυτοσωμικό επικρατές**, καθώς όλα τα αριθμημένα χρωμοσώματα ονομάζονται αυτοσωμικά και οι γενετικές παθήσεις που εμφανίζονται όταν επηρεάζεται μόνο ένα αντίγραφο ενός αυτοσωμικού γονιδίου είναι γνωστές ως επικρατείς. Η *Unique* δημοσιεύει έναν ξεχωριστό οδηγό για τις [μονογονιδιακές διαταραχές – αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα](#).

Για τη συντριπτική πλειονότητα των επηρεαζόμενων οικογενειών, η γενετική αλλαγή που οδήγησε στο σύνδρομο ReNU εμφανίστηκε για πρώτη φορά στην οικογένειά τους στο επηρεαζόμενο άτομο (βλ. σελίδα 17).

Γενετική έκθεση

Τα αποτελέσματα των γενετικών (γονιδιωματικών) εξετάσεων είναι πιθανό να σας δοθούν από τον κλινικό ιατρό που σας παρέπεμψε για εξέταση, ο οποίος μπορεί να είναι γενετιστής, γενετικός σύμβουλος ή άλλος επαγγελματίας υγείας.

Οι ερευνητές έχουν διαπιστώσει ότι οι γενετικές αλλαγές στο γονίδιο *RNU4-2* είναι υπεύθυνες για την πρόκληση του συνδρόμου ReNU. Μέχρι στιγμής, αυτές οι παραλλαγές έχουν εντοπιστεί σε μια κρίσιμη περιοχή 18 ζεύγη βάσεων του γονιδίου, αν και παθογόνες παραλλαγές μπορεί να εμφανιστούν εκτός αυτής της περιοχής.

Στην επόμενη σελίδα παρουσιάζεται ένα παράδειγμα αποτελέσματος γενετικής εξέτασης για την πιο κοινή αλλαγή στο γονίδιο *RNU4-2* που έχει ανιχνευθεί μέχρι στιγμής με **αλληλούχιση γονιδιώματος (GS)**. Αυτή η **ένθεση μίας βάσης**, όπου ένα επιπλέον νουκλεοτίδιο εισάγεται στην αλληλουχία DNA του γονιδίου *RNU4-2*, είναι πιθανό να αποτελεί την αιτία του συνδρόμου ReNU στην πλειονότητα των επηρεαζόμενων ατόμων.

GRCh38:chr12:120,291,839:T>TA; n.64_65insT (dn)

GRCh38	Σας ενημερώνει ποια έκδοση του ανθρώπινου γονιδιώματος χρησιμοποιήθηκε για σύγκριση
chr12	η ανάλυση αποκάλυψε μια ανωμαλία του DNA που αφορά το χρωμόσωμα 12
120,291,839 T>TA	δείχνει τη θέση του ζεύγους βάσεων της αλλαγής εντός της αλληλουχίας του DNA σημαίνει ότι οι βάσεις του DNA άλλαξαν, το οποίο εδώ σημειώνεται ως προσθήκη ενός A νουκλεοτιδίου μετά το T *
n.64_65insT	εκφράζει την αλλαγή της αλληλουχίας του γονιδίου. Ένα επιπλέον T νουκλεοτίδιο έχει εντεθεί/προσθεθεί (ins) στη μη κωδικοποιητική (η) περιοχή του DNA μεταξύ των νουκλεοτιδίων στις θέσεις στις θέσεις 64 και 65 *
dn	η ένθεση προέκυψε dn ή de novo (ως ένα «νέο γεγονός»): το DNA των γονέων έχει ελεγχθεί, και καμία ένθεση ή άλλη αλλαγή του DNA δεν έχει βρεθεί οπότε η ένθεση δεν έχει κληρονομηθεί από τον βιολογικό πατέρα ή τη μητέρα

* Η αλλαγή του DNA αυτής της παραλλαγής παρουσιάζεται ως ένθεση ενός νουκλεοτιδίου A, όμως η αλλαγή της αλληλουχίας του γονιδίου είναι η προσθήκη ενός T. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι το γονίδιο *RNU4-2* βρίσκεται στην αρνητική (ή αντίθετη) αλυσίδα του DNA. Στη δομή του DNA, ένα νουκλεοτίδιο A σχηματίζει πάντα ζεύγος βάσεων με ένα T στην άλλη αλυσίδα.

Άλλες αλλαγές, όπως [παραλλαγές ενός νουκλεοτιδίου \(SNVs\)](#), όπου ένα νουκλεοτίδιο αντικαθίσταται από ένα άλλο νουκλεοτίδιο σε μία θέση της αλληλουχίας του DNA στο γονίδιο *RNU4-2*, έχουν επίσης αναφερθεί όμως σπανιότερα (ένα παράδειγμα φαίνεται παρακάτω).

GRCh38:chr12:120,291,826:T>G n.78A>C

GRCh38	Σας ενημερώνει ποια έκδοση του ανθρώπινου γονιδιώματος χρησιμοποιήθηκε για σύγκριση
chr12	η ανάλυση αποκάλυψε μια ανωμαλία του DNA στο χρωμόσωμα 12
120,291,826 T>G	δείχνει τη θέση του ζεύγους βάσεων της αλλαγής εντός της αλληλουχίας του DNA εκφράζει την αλλαγή βάσεων του DNA, η οποία εδώ αναγράφεται ως η αντικατάσταση του G από το T σε αυτήν τη θέση*
n.78A>C	εκφράζει την αλλαγή της αλληλουχίας του γονιδίου. Το νουκλεοτίδιο A έχει αντικατασταθεί από ένα νουκλεοτίδιο C στη θέση 78 *.

* Η αλλαγή του DNA αυτής της παραλλαγής αναφέρεται ως αντικατάσταση του T από το G, όμως η αλλαγή της αλληλουχίας του γονιδίου είναι από A σε C. Αυτό συμβαίνει επειδή το γονίδιο *RNU4-2* εντοπίζεται στην αρνητική (ή αντίθετη) αλυσίδα του DNA. Στη δομή του DNA, ένα νουκλεοτίδιο A πάντα σχηματίζει ζεύγος βάσεων με ένα T στην άλλη αλυσίδα και το G σχηματίζει ζεύγος με το C.

Η *Unique* εκδίδει ένα ξεχωριστό οδηγό για την [Ερμηνεία Αποτελεσμάτων Γενετικών Εξετάσεων](#).

Ποια χαρακτηριστικά και συμπτώματα έχουν τα άτομα με σύνδρομο ReNU;

Όπως συνηθίζεται σε πολλές γενετικές παθήσεις, τα παιδιά με σύνδρομο ReNU ενδέχεται να έχουν ένα εύρος συμπτωμάτων και χαρακτηριστικών. Καθώς περισσότερα άτομα διαγιγνώσκονται, και οι πληροφορίες μοιράζονται, το εύρος των συμπτωμάτων και χαρακτηριστικών, και η πιθανότητα ένα άτομο να εμφανίζει αυτά τα χαρακτηριστικά, θα γίνεται πιο σαφής.

Δεν παρατηρείται διαφορά στον τρόπο που επηρεάζονται τα αγόρια και τα κορίτσια (ή οι άντρες και οι γυναίκες).

Οι ακόλουθες ανησυχίες σχετικά με την ανάπτυξη και την υγεία έχουν αναφερθεί σε άτομα με σύνδρομο ReNU, όμως είναι σημαντικό να θυμάστε πως κανένα άτομο δεν θα έχει όλα τα παρακάτω χαρακτηριστικά και πως κάθε άτομο θα έχει διαφορετικά αναπτυξιακά και ιατρικά ζητήματα.

Συχνά χαρακτηριστικά

- Κάποιος βαθμός αναπτυξιακής καθυστέρησης, συνήθως μέτριας έως σοβαρής
- Κάποιος βαθμός νοητικής υστέρησης (N.Y.), συνήθως μέτριος έως σοβαρός
- Καθυστέρηση λόγου και ομιλίας: οι περισσότεροι δεν επικοινωνούν λεκτικά, ενώ κάποιοι χρησιμοποιούν περιορισμένο λεξιλόγιο
- Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος (Δ.Α.Φ.)
- Συμπεριφορικά προβλήματα
- Μειωμένος μυϊκός τόνος (υποτονία)
- Επιληπτικές κρίσεις διαφόρων τύπων
- Ανωμαλίες εγκεφάλου στην MRI (μαγνητική τομογραφία)
- Ειδικά χαρακτηριστικά του προσώπου
- Κοντό ανάστημα
- Μικρό μέγεθος κεφαλής (μικροκεφαλία), κυρίως παρούσα από τη γέννηση (συγγενής)
- Διαταραχές όρασης
- Δυσκολία σίτισης
- Καθυστέρηση ανάπτυξης
- Δυσκοιλιότητα και γαστροοισοφαγική παλινδρομική νόσος (Γ.Ο.Π.Ν.)
- Οστικές/Σκελετικές ανωμαλίες

Άλλα πιθανά χαρακτηριστικά

Αρκετά άλλα χαρακτηριστικά έχουν παρατηρηθεί σε μικρότερο αριθμό ατόμων. Σε αυτά περιλαμβάνονται:

- Απώλεια ακοής
- Αδυναμία βάδισης ή διαταραχές βάδισης
- Ορμονικές (ενδοκρινικές) διαταραχές
- Ανωμαλίες άκρων, κυρίως περιλαμβάνοντας ανωμαλίες χεριών και ποδιών
- Διαταραχές ύπνου
- Ανωμαλίες των νεφρών και των γεννητικών οργάνων (Ουρογεννητικές ανωμαλίες)
- Οδοντιατρικές παθήσεις
- Καρδιακές παθήσεις
- Δερματικές παθήσεις
- Κήλες

Εγκυμοσύνη

Ενώ ορισμένες μητέρες που είναι έγκυες με μωρό με σύνδρομο ReNU έχουν αναφέρει κύηση χωρίς επιπλοκές, πολλές αντιμετώπισαν προβλήματα κατά τη διάρκεια της κύησής τους. Στις περιπτώσεις που εμφανίστηκαν ανησυχίες, απεικονιστικές εξετάσεις κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης έχουν ανιχνεύσει αργή ανάπτυξη εντός της μήτρας (ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης (IUGR) ή έμβρυο μικρό για την ηλικία κύησης (SGA)) και ανωμαλίες οι οποίες συμπεριλαμβάνουν διογκωμένες κοιλίες του εγκεφάλου (κοιλιομεγαλία) και ασυνήθιστα μικρό κεφάλι και εγκέφαλο (μικροκεφαλία). Περιστασιακά, αιμορραγία/κηλίδες αίματος και μειωμένη εμβρυϊκή κινητικότητα έχουν αναφερθεί.

«Η ανάπτυξη του εμβρύου επιβραδύνθηκε περίπου στις 28 εβδομάδες.»

Νεογνά

Ενώ ορισμένα μωρά αντιμετωπίζουν κάποιον βαθμό δυσκολίας στη νεογνική περίοδο, άλλα έχουν πιο ομαλό τοκετό και μεταγεννητική περίοδο. Κάποια μωρά εμφανίζουν σημάδια δυσκολίας στη γέννηση, συνήθως σχετιζόμενα με την σίτιση και την αναπνοή. Σε ορισμένα νεογνά έχει τεθεί διάγνωση εγκεφαλικής παράλυσης. Πολλά περιγράφονται πως εμφανίζουν χαλαρό μυϊκό τόνο ('floppy') στην νεογνική περίοδο. Οι επαγγελματίες το αποκαλούν υποτονία και ενδέχεται να προκαλέσει δυσκολίες στον θηλασμό και την κατάποση, ή/και την προσκόλληση στο στήθος. Η υποτονία ενδέχεται επίσης να οδηγήσει σε καθυστέρηση της επίτευξης αναπτυξιακών οροσήμων όπως το κύλισμα, το κάθισμα, το μπουσουλήμα και το περπάτημα. Ορισμένα μωρά χρειάζονται οξυγόνο στη νεογνική περίοδο, μερικά εκ των οποίων περνούν κάποιον χρόνο στην μονάδα εντατικής θεραπείας νεογνών (MEΘΝ) του νοσοκομείου.

«Πολύ χαλαρό (floppy) μωρό. Πολύ αδύναμος θηλασμός. Σύστημα συμπληρωματικής σίτισης (Supply line) [ένα μηχάνημα που παρέχει στο μωρό παραπάνω γάλα κατά τον θηλασμό] ενώ θηλάζει, τελικά όμως κατάφερε να θηλάζει επιτυχημένα για κάποια χρόνια, παράλληλα με την εισαγωγή στις στέρεες τροφές.»

«Υποτονία, δυσκολία στον θηλασμό, έχασε βάρος (ανεπαρκής πρόσληψη βάρους/failure to thrive).»

Εμφάνιση

Συγκεκριμένα χαρακτηριστικά του προσώπου είναι σχεδόν καθολικά γνωρίσματα στα παιδιά με σύνδρομο ReNU, ορισμένα εκ των οποίων οφείλονται στην μυϊκή αδυναμία που οδηγεί σε ένα σχετικά ανέκφραστο πρόσωπο (μυοπαθητικό προσωπίο). Αυτά τα χαρακτηριστικά μπορεί να σας οδηγήσουν να παρατηρήσετε ομοιότητες μεταξύ του παιδιού σας και άλλων παιδιών με σύνδρομο ReNU.

Τα πιο συχνά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν επιμηκυσμένο σχήμα προσώπου με πληθωρικά μάγουλα και πλατεία ρινική γέφυρα, βαθουλωτά μάτια (μερικά περισσότερο απομακρυσμένα μεταξύ τους (υπερτελορισμός), μερικά πιο κοντά μεταξύ τους από το αναμενόμενο (υποτελορισμός)), δερματικές πτυχές που καλύπτουν τις εσωτερικές γωνίες των ματιών (επίκανθος), μύτη με ανυψωμένη κορυφή (anteverted nares), υποαναπτυγμένα ρουθούνια (hypoplastic nasal alae), και μεγάλα, κυρτά αυτιά (ορισμένα με οπίσθια κλίση). Τα παιδιά συχνά έχουν χαρακτηριστικό στόμα με πληθωρικά μάγουλα και πληθωρικά χείλη με γωνίες στόματος στραμμένες προς τα κάτω, θολωτή υπερύα, και μεγάλη ή προέχουσα γλώσσα.

«Το παιδί εμφάνιζε έντονη προέχουσα γλώσσα στο παρελθόν, όμως δεν φαίνεται τόσο έντονα τώρα που είναι τεσσάρων.»

Ανάπτυξη

■ Αδρή και λεπτή κινητικότητα

Κάποιος βαθμός αναπτυξιακής καθυστέρησης έχει αναφερθεί μέχρι στιγμής σε όλα τα παιδιά με σύνδρομο ReNU [2025]. Η καθυστέρηση κυμαίνεται συνήθως από μέτρια έως σοβαρή, το οποίο σημαίνει πως αναπτυξιακά ορόσημα όπως το κύλισμα, το κάθισμα, το περπάτημα, το παιχνίδι με αντικείμενα/παιχνίδια, η χρήση μαχαιροπίρουνων, η χρήση φερμουάρ και κουμπιών, η εκπαίδευση τουαλέτας συχνά καθυστερούν.



4 εβδομάδων

Ορισμένα παιδιά με συγκεκριμένες παραλλαγές εμφανίζουν αναπτυξιακή καθυστέρηση ηπιότερου βαθμού.

Ο μειωμένος μυϊκός τόνος (υποτονία) είναι συχνός και ενδέχεται να επηρεάσει την κινητικότητα, όμως τείνει να βελτιώνεται με την ηλικία. Έως την ηλικία των 5 ετών, τα περισσότερα παιδιά είναι ικανά να βαδίσουν, ορισμένα όμως εμφανίζουν βάδισμα με ευρεία βάση ή αταξικό βάδισμα. Για ορισμένα παιδιά, η αυτόνομη βάδιση μπορεί να μην επιτευχθεί.

Πρώιμη παρέμβαση με τακτική φυσικοθεραπεία και εργοθεραπεία ενδέχεται να είναι επωφελής, και η χρήση ορθωτικών βοηθημάτων όπως μπότες στήριξης, πέλματα και νάρθηκες ενδέχεται επίσης να αυξήσει την κινητικότητα. Ορισμένα παιδιά χρησιμοποιούν κατακόρυφο ορθοστάτη (standers), ή επωφελούνται από εκπαιδευτή βάδισης (gait trainer) ή παιδικό αναπηρικό αμαξίδιο (special needs strollers).

Η εκπαίδευση τουαλέτας είναι ιδιαίτερα πιθανό να καθυστερήσει, όμως ορισμένα παιδιά επιτυγχάνουν αυτονομία στην τουαλέτα.

Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστούς οδηγούς για [Θεραπείες](#) και [Εκπαίδευση τουαλέτας και Έλεγχο ακράτειας](#).

«Η υποτονία δεν αναφέρθηκε από τους επαγγελματίες υγείας, ούτε από εμάς άλλωστε, μέχρι περίπου τους 4 μήνες ζωής της, όπου παρατηρήσαμε πως είχε δυσκολία στον έλεγχο του κεφαλιού της και αργότερα όταν προσπαθούσε να πιάσει παιχνίδια κλπ. Ο μειωμένος μυϊκός της τόνος δεν επηρέασε την ικανότητά της στην αναπνοή ή στη σίπιση ως νεογνό.»

«Η υδροθεραπεία αποδείχθηκε ιδιαίτερα βοηθητική στην αντιμετώπιση της υποτονίας όταν ήταν μωρό.»

«Στα 3 χρόνια της κάθισε μόνης της (Ανήμερα Χριστουγέννων, το μεγαλύτερο δώρο!). Στα 4 χρόνια της μπουσουλήσε μπρούμυτα, στα 6 χρόνια της έκανε βήματα στηρίζοντάς την από τις μασχάλες. Στα 7 χρόνια της περπάτησε ανεξάρτητη (υπό επίβλεψη). Στα 15 χρόνια της έλεγχε τα ούρα της (μερικές φορές και τη νύχτα). Σήμερα στα 28 της λειτουργεί στο επίπεδο ενός παιδιού μεταξύ 18 μηνών και 3 ετών. Έχει μειωμένο μυϊκό τόνο, μπορεί να περπατήσει μικρές αποστάσεις, περίπου 25 μέτρα (χρησιμοποιεί αμαξίδιο για μεγαλύτερες) – προτιμά να μετακινείται καθιστή. Της αρέσει να παίζει με τα παιχνίδια της στο πάτωμα του σπιτιού. Στα Ημερήσια Προγράμματα κάθεται στα τραπέζια των δραστηριοτήτων ή κινείται στον χώρο όπως επιθυμεί. Η κούραση αποτελεί ένα πρόβλημα - θα πάει προς το υπνοδωμάτιό της για να μας ενημερώσει πως θέλει να κοιμηθεί σε αυτές τις περιπτώσεις - δεν συμβαίνει τόσο συχνά, αλλά με ανησυχία όταν το κάνει, καθώς μπορεί να σημαίνει πως αρρωσταίνει ή απλά ότι είναι κουρασμένη.»

«Τα πρώιμα αναπτυξιακά ορόσημα καθυστέρησαν, όπως το περπάτημα και η ομιλία. Γενικευμένη καλοήθης υποτονία. Περπάτησε με περιπατητήρα περίπου στην ηλικία των 8 ετών.»

«Η πρώιμη παρέμβαση με υδροθεραπεία πραγματικά βοήθησε την υποτονία της. Σήμερα 16 ετών, είναι ένα πολύ δυνατό κορίτσι με κανένα σύμπτωμα μειωμένου μυϊκού τόνου πλέον.»

■ Νοητική ανάπτυξη και μάθηση

Όλα τα παιδιά με σύνδρομο ReNU εμφανίζουν κάποιον βαθμό νοητικής υστέρησης (N.Y.) και είναι ιδιαίτερα πιθανό να χρειαστούν έγκαιρη και συνεχιζόμενη υποστήριξη στην εκπαίδευσή τους. Ένα μικρό ποσοστό των παιδιών μπορεί να διαβάσει και να γράψει. Η πρώιμη παρέμβαση ενδέχεται να αποδειχθεί ιδιαίτερα επωφελής και για αυτό προτείνεται επίσημη αξιολόγηση για την εκτίμηση εξειδικευμένων αναγκών.

Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστούς οδηγούς για την [Εκπαίδευση](#) και [Περεταίρω εκπαίδευση, κατάρτιση και εργασία](#).



11 ετών



18 ετών

«Βλέποντας την κόρη μας να μαθαίνει κάτι καινούργιο κάθε μέρα μας, κάνει τόσο περήφανους. Κάθε μέρα είναι μια νέα ευκαιρία εκμάθησης για όλους μας ως οικογένεια. Έχουν επίσης υπάρξει δύσκολες μέρες, όμως πάντα τις έχουμε ξεπεράσει, κάτι που δείχνει τη δύναμη και την αντοχή που έχει το κορίτσι μας. Έχει προοδεύσει τόσο πολύ από όταν ξεκίνησε τον παιδικό σταθμό, και πάντα μας δείχνει πόσο καλά τα πηγαίνει κάθε φορά που πάμε στην ενημέρωση γονέων ή μιλάμε με τους δασκάλους της.»

■ Λόγος και ομιλία

Τα παιδιά με σύνδρομο ReNU είναι συνήθως μη λεκτικά. Εκείνα που αναπτύσσουν ομιλία ενδέχεται να χρησιμοποιούν μεμονωμένες λέξεις, ενώ ορισμένα (τουλάχιστον δύο παιδιά με παραλλαγή ενός νουκλεοτιδίου) εμφανίζουν ρέουσα ομιλία. Σχεδόν καθολικά, οι γονείς θεωρούν πως το παιδί τους κατανοεί πολλά περισσότερα από όσα μπορεί να εκφράσει.

Μια αξιολόγηση από λογοθεραπευτή αναμένεται να προσδιορίσει τις ειδικές δυσκολίες του παιδιού σας, επιτρέποντας έτσι τακτική λογοθεραπεία, εξειδικευμένη για τις συγκεκριμένες ανάγκες του. Στις περιπτώσεις όπου τα παιδιά είναι μη-λεκτικά ή χρησιμοποιούν πολύ περιορισμένο λεξιλόγιο, μέθοδοι Εναλλακτικής και Επαυξητικής Επικοινωνίας (Ε.Ε.Ε./AAC), όπως δεικτικές χειρονομίες (pointing), εικονογράμματα (pictograms), χειρονομίες (gestures), εκφράσεις προσώπου (facial expressions), απλοποιημένη νοηματική γλώσσα (simplified sign language) και συστήματα επικοινωνίας προηγμένης τεχνολογίας (υποβοηθούμενη επικοινωνία) ενδέχεται να βελτιώσουν την ικανότητα επικοινωνίας των σκέψεων και των αναγκών τους.

Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστό οδηγό για την [Επικοινωνία](#).

«Σκεφτείτε να βρείτε έναν λογοθεραπευτή που εξειδικεύεται στην Ε.Ε.Ε., καθώς αυτός ήταν ο τομέας στον οποίο δώσαμε ιδιαίτερη έμφαση.»

«Μπαμπάλισε ως μωρό- «Μαμά» & «Μπα» – τα οποία έχασε γύρω στους 18 μήνες ζωής μετά από αλλεπάλληλες αρρώστιες και δεν ξαναήρθαν. Όμως είναι πολύ φωνητική και δεν διστάζει να εκφραστεί! Συχνά φωνάζει δυνατά, και θα ανταγωνιστεί σε ένταση την τηλεόραση ή τους ανθρώπους που μιλάνε γύρω της. Αρκετές φορές μπαίνει σε «Λειτουργία Κινητού» και θα φωνάζει πολύ δυνατά όσο η μητέρα της προσπαθεί να κάνει ένα τηλεφώνημα!! Έχει αρκετά καλή κατανόηση του λόγου – απλές μονολεκτικές οδηγίες όπως «Σκαλί», «Πάνω» ή «Κάτω» την προειδοποιούν για εμπόδια στο έδαφος. Χρησιμοποιεί πολλές εκφράσεις προσώπου.»

«Μπορεί να τραγουδάει τραγούδια. Δεν λέει ξεκάθαρα τις λέξεις, αλλά μπορείς να καταλάβεις τι τραγουδάει. Έτσι καταλαβαίνω πως αγαπάει την μουσική και πως απολαμβάνει κάτι τόσο έντονα.»

«Η ομιλία παραμένει ιδιαίτερα καθυστερημένη στην ηλικία των 4 ετών. Συνεχίζει τη λογοθεραπεία της και τελευταία χρησιμοποιεί μια Ε.Ε.Ε. συσκευή για επικοινωνία. Είναι ικανή να σχηματίζει προτάσεις 1-3 λέξεων για να επικοινωνεί τις βασικές της ανάγκες. Μας δείχνει επίσης αντικείμενα και κάνει ήχους για να μας πει τι θέλει. Μπαμπάλιζει πολύ, επαναλαμβάνει φράσεις από ταινίες ή τραγούδια και τραγουδάει ή μουρμουρίζει συχνά.»

«Κάνει ήχους και λατρεύει να τραγουδάει και να μουρμουρίζει, λέει «Μα» και «Μπα», «Ναι». Χρησιμοποιεί υποβοηθητική τεχνολογία στο σχολείο για να διαλέξει μεταξύ έξι λέξεων σε μια οθόνη.»

«Η λογοθεραπεία, η Εναλλακτική και Επαυξητική Επικοινωνία (Ε.Ε.Ε.) και τα βοηθήματα επικοινωνίας συνιστώνται να εφαρμόζονται έντονα και έγκαιρα. Ξεκινάμε με σύστημα βασικών λέξεων με χειρονομίες, έπειτα με Σύστημα Επικοινωνίας με Ανταλλαγή Εικόνων (PECS), και αρχικά χρησιμοποιήσαμε την εφαρμογή TouchChat και αργότερα την εφαρμογή Proloquo2Go στο iPad. Η επικοινωνία αποτελεί τον βασικό στόχο της οικογένειάς μας, καθώς η κόρη μας είναι ιδιαίτερα κοινωνική και αποφασιστική, άρα η διευκόλυνσή της είναι η προτεραιότητά μας. Είναι 16 χρόνων και χρησιμοποιεί χειρονομίες, Proloquo2Go και ήχους για έναν μεγάλο αριθμό εννοιών που μόνο τα οικεία της πρόσωπα μπορούν να αναγνωρίσουν.»

■ Σίτιση

Οι δυσκολίες σίτισης είναι συχνές και μπορούν να εμφανιστούν σε νεογνά, παιδιά, εφήβους ή γενικότερα σε όλα τα στάδια της ανάπτυξης.

Τα μωρά με μειωμένο μυϊκό τόνο (υποτονία) ενδέχεται να παρουσιάζουν αδύναμο θηλασμό και να βρίσκουν

τον θηλασμό από στήθος ή μπουκάλι πολύ απαιτητικό/κουραστικό. Είναι πιθανό να απαιτούν περισσότερο χρόνο σίτισης ή να σιτίζονται συχνότερα. Ορισμένα μωρά χρειάζονται γάλα πλούσιο σε θερμίδες για να υποβοηθηθεί η αύξηση βάρους.

Σχεδόν τα μισά μωρά εμφανίζουν γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση (Γ.Ο.Π.) (δηλαδή το φαγητό επιστρέφει εύκολα από το στομάχι προς τον οισοφάγο), ορισμένα εκ των οποίων χρειάζονται θεραπεία, όπως προσεκτική τοποθέτηση σώματος κατά τη σίτιση, φάρμακα, διατροφικά συμπληρώματα ή σε μερικές περιπτώσεις εισαγωγή ρινογαστρικού σωλήνα (NGT) ή σωλήνα γαστροστομίας μέσω ενδοσκόπησης (PEG/G-tube). Άλλα ζητήματα που έχουν αναφερθεί συμπεριλαμβάνουν τις εισροφές (όπου υγρά, φαγητό ή σέλος εισέρχονται στους αεραγωγούς ή τους πνεύμονες).

Όσο τα παιδιά μεγαλώνουν, ενδέχεται να δυσκολευτούν στην μετάβαση στις πολτοποιημένες τροφές και αργότερα στις στερεές τροφές. Κάποιοι γονείς αναφέρουν πως το παιδί τους ήταν εκλεκτικό στις τροφές, ενώ άλλα παιδιά δυσκολεύονται με τροφές με διαφορετικής υφής και τη μάσηση. Ορισμένα παιδιά συνεχίζουν να επιθυμούν πολτοποιημένη, μαλακή ή τεμαχισμένη τροφή.

Η σίτιση για τα μωρά και τα παιδιά είναι συνήθως μια ευχάριστη εμπειρία. Όμως στα μωρά με πρώιμες δυσκολίες σίτισης ενδέχεται να προκαλέσει στρες και ορισμένα παιδιά που έχουν ξεπεράσει τις δυσκολίες τους με την κατάποση, την παλινδρόμηση και τη μάσηση, εμφανίζουν παρόλα αυτά αποστροφή στην τροφή. Συμβουλευτείτε τον παιδίατρο, τον επαγγελματία υγείας, λογοθεραπευτή ή οικογενειακό ιατρό σας για ειδικά θεραπευτικά κέντρα σίτισης όπου μπορεί να πραγματοποιηθεί αξιολόγηση και συμβουλευτική για την θεραπεία οποιουδήποτε σχετικού ζητήματος.

Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστό οδηγό για τη [Σίτιση](#).

«Με επιμονή, απολαμβάνει μια ποικιλία μαλακών τροφών – ο κίνδυνος πνιγμού είναι υπαρκτός, οπότε η επίβλεψη, η βοήθεια και η προετοιμασία του φαγητού είναι απαραίτητη. Σε συνδυασμό με το τάισμά της, μπορεί να ταΐσει τον εαυτό της (τροφές που τρώγονται με τα χέρια/finger food), αλλά της παίρνει πολύ ώρα... μέχρι και τρεις ώρες τη φορά.»

«Πρέπει να χρησιμοποιούμε μπουκάλι, χρησιμοποιεί ειδικά ποτήρια και τρώει μόνο λιωμένες τροφές.»

■ Δυσκοιλιότητα

Η δυσκοιλιότητα, δηλαδή όταν η εντερική κινητικότητα μειώνεται με αποτέλεσμα η αφόδευση να γίνεται πιο δύσκολη, είναι συχνή στα παιδιά με σύνδρομο ReNU και ενδέχεται να σχετίζεται με τον μειωμένο μυϊκό τόνο, τη μειωμένη άσκηση, δίαιτα χαμηλή σε φυτικές ίνες (χαμηλού υπολείμματος) και σε πρόσληψη υγρών, όσο και με λόγους που ακόμη δεν είναι πλήρως κατανοητοί. Είναι σημαντικό να συζητήσετε για τις πιθανές αιτίες με τον παιδίατρό σας ο οποίος μπορεί να προτείνει αλλαγές στη δίαιτα του παιδιού σας ή να χορηγήσει μαλακτικά κοπράνων/καθαρτικά φάρμακα. Ορισμένα παιδιά έχουν επωφεληθεί από κλύσματα όταν τα συμπτώματά τους είναι ιδιαίτερα έντονα.

«Ξαφνικά έγινε δυσκοίλιος στα 15 – Άλμα ανάπτυξης ή ορμόνες;»

■ Ανάπτυξη και Ανάστημα

Έχει παρατηρηθεί πως πολλά παιδιά με σύνδρομο ReNU εμφανίζουν κοντό ανάστημα και μικρότερο μέγεθος κεφαλιού από το αναμενόμενο (μικροκεφαλία), το οποίο είναι συνήθως παρών από τη γέννηση (συγγενής), όμως ενδέχεται και να αναπτυχθεί μετέπειτα (επίκτητη).

«Ήταν πάντα μικρόσωμος για την ηλικία του, από την γέννησή του.»

■ Προσωπικότητα

Τα παιδιά με σύνδρομο ReNU τείνουν να παρουσιάζουν συμπεριφορές που αρμόζουν στο ανάλογο συνολικό αναπτυξιακό τους επίπεδο και περιγράφονται από τους γονείς ως πολύ στοργικά παιδιά, με πολλές αγκαλιές, αγγίγματα και φιλιά.

Τα παιδιά απολαμβάνουν ιδιαίτερα τις αισθητηριακές δραστηριότητες, όπως η μουσική, τα μουσικά παιχνίδια και οι ήχοι αμαξιών και αεροπλάνων, και απολαμβάνουν να παίζουν με το νερό και την αίσθηση του ανέμου. Πολλά παιδιά απολαμβάνουν ένα εύρος δραστηριοτήτων, όπως οι κούνιες και παιχνίδια με κίνηση.

«Είναι πολύ χαρούμενη από τη φύση της – ένα πολύ εύκολο, ικανοποιημένο και χαρούμενο άτομο. Μπορεί να μας δείξει τον εκνευρισμό της ή την δυσαρέσκειά της σφίγγοντας το σώμα της, μουγκρίζοντας, κουνώντας τα χέρια της ή δαγκώνοντάς τα. Θα αναστατωθεί και μερικές φορές μπορεί να κλάψει, αν παίζει το «λάθος» είδος μουσικής!»

«Αγαπάει να βρίσκεται έξω, να κάνει κούνια, να πηγαίνουμε βόλτα, να παίζει με το νερό και με παιχνίδια που φωτίζουν, να τραγουδάει, να αγκαλιάζει και να γελάει - η χαρά της είναι μεταδοτική!»

«Της αρέσει να βλέπει ταινίες (δράσης). Της αρέσει επίσης η μουσική και ο χορός.»

«Είναι ένα χαρούμενο κορίτσι. Όταν χαμογελάει, είναι αδύνατο να μην χαμογελάσεις και εσύ! Αγαπάει τη μουσική και το τραγούδι. Της αρέσει να περνάει χρόνο με τα άτομα που αγαπάει, αλλά εκτιμά επίσης και τον προσωπικό της χρόνο στο δωμάτιό της. Λατρεύει οτιδήποτε έχει να κάνει με ζώα! Ειδικά με τα ζώα της φάρμας. Της αρέσει πραγματικά πολύ να τακτοποιεί μικρά παιχνίδια και φιγούρες και τα τοποθετεί μέσα και έξω από τα κουτιά τους. Παίρνει τον χρόνο της να κοιτάξει το καθένα ξεχωριστά και συχνά λέει φωναχτά ποιο ζώο είναι και τι ήχο κάνει.»

«Της αρέσουν οι κούνιες, να χοροπηδάει και να βρίσκεται στο νερό (είτε είναι πισίνα, είτε μπάνιο στο σπίτι). Της αρέσουν επίσης οι βόλτες με το αυτοκίνητο, το περπάτημα στη φύση και οι βόλτες με το τρίκυκλο. Αγαπάει την μουσική και να βλέπει παιδικά. Της αρέσουν επίσης τα βιβλία.»

«Είναι πολύ τρυφερή και στοργική. Λατρεύει το νερό, τα φώτα και τα παιχνίδια που στριφογυρίζουν. Αγαπάει την μουσική και να κουνιέται από άκρη σε άκρη – χορεύοντας. Έχει αίσθηση του χιούμορ και γελάει με διάφορα πράγματα. Είναι πολύ κοινωνική – δεν έχει επίγνωση των ξένων ή του κινδύνου.»

■ Διαφορές στην Συμπεριφορά

Δεν εμφανίζουν όλα τα παιδιά ή οι ενήλικες με σύνδρομο ReNU συμπεριφορικές δυσκολίες, όμως ως ομάδα τείνουν να παρουσιάζουν υψηλότερο ποσοστό συμπεριφορικών και κοινωνικών δυσκολιών και ενδέχεται να εκνευριστούν εύκολα. Αυτές οι συμπεριφορές ενδέχεται να βασίζονται σε αγχώδη προδιάθεση λόγω άλλων δυσκολιών σε τομείς όπως η κατανόηση και η επικοινωνία. Τα παιδιά συνήθως επωφελούνται από σταθερές ρουτίνες, οριοθέτηση, ανταμοιβές και άλλες τεχνικές διαχείρισης συμπεριφοράς. Προσπάθειες να ενσωματώσετε στρατηγικές για την εξομάλυνση της επικοινωνίας ή άλλων ζητημάτων ενδέχεται να είναι βοηθητικές.

Τα μισά παιδιά με σύνδρομο ReNU εκδηλώνουν διαταραχή αυτιστικού φάσματος (Δ.Α.Φ.) ή εμφανίζουν αυτιστικά χαρακτηριστικά. Δεν υπάρχει μια 'ιατρική εξέταση' για την διάγνωση της Δ.Α.Φ., όμως τα παιδιά μπορούν να υποβληθούν σε μια ειδική για την Δ.Α.Φ. συμπεριφορική αξιολόγηση από έναν εκπαιδευμένο ιατρό ή ψυχολόγο. Η αξιολόγηση ενδέχεται να είναι διεπιστημονική και να συμπεριλαμβάνει λογοθεραπευτική και εργοθεραπευτική. Προσαρμόζεται, επίσης, στην ηλικία του παιδιού. Ανάλογα με το αποτέλεσμα της, ενδέχεται να ζητηθεί επιπλέον αξιολόγηση από ειδικούς, όπως αναπτυξιολόγος παιδίατρος, νευρολόγος, ψυχίατρος ή ψυχολόγος.



15 ετών



10 ετών

Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστό οδηγό για την [Προκλητική/Δύσκολη προς Διαχείριση Συμπεριφοράς](#).

“Διαγνώστηκε με αυτισμό όταν ήταν περίπου 3 ετών.”

“Αυτιστικά χαρακτηριστικά: κινήσεις χεριών, αναζήτηση αισθητηριακών ερεθισμάτων, κινήσεις κεφαλιού και σώματος.”

“Εκδηλώνει διαφορές στην συμπεριφορά μόνο λόγω ορμονών και εφηβείας, και όταν δυσκολεύεται στην επικοινωνία.”

■ Ύπνος

Σχεδόν τα μισά μωρά με σύνδρομο ReNU έχουν βιώσει δυσκολίες σε σχέση με τον ύπνο. Οι αιτίες για τις διαταραχές ύπνου δεν είναι πάντοτε πλήρως κατανοητές. Οι δυσκολίες αυτές εμφανίζονται επίσης και σε πολλά παιδιά με τυπική ανάπτυξη. Μπορεί να είναι απαιτητικό για όλη την οικογένεια όταν ένα παιδί δεν κοιμάται καλά ή δεν απολαμβάνει αρκετό ύπνο καλής ποιότητας. Το πρόγραμμα ύπνου ή βοηθήματα ύπνου ενδέχεται να επωφεληθούν το παιδί, όμως αυτό δεν έχει αξιολογηθεί στο σύνδρομο ReNU, και προτείνεται να το συζητήσετε με τον παιδίατρο σας.

Ο οδηγός [Ύπνου](#) της *Unique* παρέχει επιπλέον πληροφορίες.

«Ένα κοκτέιλ ηρεμιστικών είναι απαραίτητο - αλλιώς ξυπνάει πολλές φορές μέσα στη νύχτα.»

«Όταν αυξήθηκαν οι επιληπτικές κρίσεις άρα και τα φάρμακά του, αυξήθηκαν και οι διαταραχές ύπνου.»

■ Ενήλικη ζωή

Οι εμπειρίες της ενηλικίωσης είναι πιθανό να διαφέρουν σημαντικά και εξαρτώνται από διάφορους παράγοντες. Αυτοί συμπεριλαμβάνουν τη βαρύτητα οποιασδήποτε μαθησιακής δυσκολίας και νοητικής υστέρησης, πιθανά ιατρικά προβλήματα καθώς και βελτιώσεις στην πρώιμη παρέμβαση και στις θεραπείες και αγωγές.

Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστό οδηγό για την [Μετάβαση](#).

«Η κόρη μας ΑΓΑΠΑΕΙ το εβδομαδιαίο παιχνίδι με το νερό – μπορεί να είναι σε σπα ή, σε πιο ήσυχες μέρες, σε θερμαινόμενη πισίνα με τον προσωπικό φροντιστή της, καθώς την αποθαρρύνεται από τον έντονο θόρυβο. Της αρέσει να λέει τη γνώμη της όταν άλλοι μιλάνε γύρω της και συχνά μιλάει πιο δυνατά από αυτούς...»

Η ιππασία είναι μια τακτική δραστηριότητα που απολαμβάνει. Η Ιππασία για τα Άτομα με Αναπηρία (Riding for the Disabled) ήταν μια εξαιρετικά θετική ευκαιρία, τόσο όσο κατά τη διάρκεια που πήγαινε στο Ειδικό Σχολείο όσο και στα πρώτα της χρόνια σε Προγράμματα Ημερήσιας Φροντίδας Ενηλίκων. Αυτό πρόσφατα αντικαταστάθηκε από ένα τοπικό κέντρο ιππασίας, όπου έπειτα από 12 μήνες χωρίς ιππασία προσαρμόστηκε γρήγορα στις συνεδρίες ιππασίας που πραγματοποιεί εκεί.

Απολαμβάνει να περνάει χρόνο με τους συνομηλικούς της στα Ημερήσια Προγράμματα που παρακολουθεί τέσσερις φορές την εβδομάδα – συχνά και αργοπορημένη γιατί της αρέσει να κοιμάται παραπάνω το πρωί. Συγκεκριμένοι φροντιστές την παραλαμβάνουν μετά τις συναντήσεις και επισκέπτονται τη γειτονιά για μασάζ, βόλτες (με το αμαξίδιο), επισκέψεις στα καταστήματα ή την επιστρέφουν στο σπίτι. Ένα απόγευμα την εβδομάδα, ο φροντιστής την ταΐζει και την βάζει για ύπνο, δίνοντας στην μαμά ένα απόγευμα ξεκούρασης.

Μερικές φορές τον μήνα στα σαββατοκύριακα βγαίνει στην γειτονιά με τον φροντιστή της για την ημέρα – της αρέσουν οι ανώμαλοι δρόμοι και τα δυνατά φώτα από την κίνηση στους δρόμους.

Τρεις νύχτες τον μήνα, λαμβάνει υποστήριξη από φροντιστή, και όλοι μπορούμε να κάνουμε ένα διάλειμμα από την δουλειά πλήρους απασχόλησης, που είναι η φροντίδα της. Και εκείνη κάνει ένα διάλειμμα από το σπίτι της. Συχνά οι φίλοι της εκτός της πόλης από τα σχολικά της χρόνια πάνε στο ίδιο κέντρο υποστηρικτικής φροντίδας τα ίδια σαββατοκύριακα: είναι εξαιρετικό να περνάνε αυτόν τον κοινό χρόνο μαζί.»

Ιατρικά ζητήματα

■ Επιληπτικές κρίσεις

Πολλά παιδιά με σύνδρομο ReNU παρουσιάζουν κάποια μορφή επιληπτικής κρίσης (μια ξαφνική και αναπάντεχη αλλαγή στην ηλεκτρική δραστηριότητα του εγκεφάλου). Η ηλικία έναρξης ποικίλλει, και κυμαίνεται από το πρώτο έτος ζωής έως την ηλικία των 10 ετών. Ανάλογα με τις περιοχές του εγκεφάλου που επηρεάζονται, τα συμπτώματα διαφέρουν και συμπεριλαμβάνουν παροδική σύγχυση, ανεξέλεγκτες συσπάσεις και απώλεια της συνείδησης ή της επαφής με το περιβάλλον.

Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) και το βίντεο-ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (βίντεο ΗΕΓ) είναι ιατρικές εξετάσεις που χρησιμοποιούνται για την μέτρηση και καταγραφή της ηλεκτρικής δραστηριότητας του εγκεφάλου και είναι εργαλεία που, όταν χρησιμοποιηθούν μαζί με άλλες εξετάσεις, επιτρέπουν τη διάγνωση του τύπου της επιληπτικής κρίσης. Ένα άτομο μπορεί να εμφανίσει περισσότερους από έναν τύπους κρίσεων. Μέχρι στιγμής, έχουν αναφερθεί διάφοροι τύποι επιληπτικών κρίσεων, οι οποίοι περιλαμβάνουν:

Εστιακές κρίσεις Αυτός ο τύπος επιληπτικών κρίσεων ξεκινάει από τη μία πλευρά του εγκεφάλου και παλαιότερα ήταν γνωστές ως μερικές κρίσεις. Οι κρίσεις με εστιακή έναρξη είναι ο συχνότερος τύπος σε άτομα με επιληψία.

Βρεφικοί σπασμοί Αυτός ο τύπος επιληπτικών κρίσεων συνήθως παρουσιάζεται σε συρροές (μαζεμένες σε ομάδες) σε μωρά ηλικίας μεταξύ 3-10 μηνών. Οι κρίσεις εμφανίζονται συχνότερα όταν ένα μωρό ξυπνάει από τον ύπνο και μπορεί να έκδηλοι ή δυσδιάκριτοι (υποκλινικοί).

Πυρετικός σπασμοί Τα επεισόδια προκύπτουν μόνο όταν το παιδί εμφανίζει υψηλή θερμοκρασία.

Γενικευμένοι τονικο-κλονικοί Αυτός είναι ο τύπος που οι περισσότεροι άνθρωποι συνδέουν με την επιληψία. Κατά την έναρξη της κρίσης, η ανώμαλη ηλεκτρική δραστηριότητα συμπεριλαμβάνει και τα ημισφαίρια του εγκεφάλου. Η κρίση περιλαμβάνει μια φάση παρατεταμένης σύσπασης που ακολουθείται από σπασμούς.

Επιληπτική κατάσταση (Status epilepticus) Αυτό συμβαίνει όταν μια κρίση διαρκεί παραπάνω από 5 λεπτά ή όταν οι κρίσεις προκύπτουν τόσο κοντά η μια στην άλλη που το άτομο δεν ανακτά ενδιάμεσα την συνείδησή του.

Για περισσότερες πληροφορίες επισκεφτείτε τον ιστότοπο www.epilepsysociety.org.uk/

Οι επιληπτικές κρίσεις μπορεί να προκαλέσουν μεγάλη ανησυχία στις οικογένειες και μπορεί να είναι τρομακτικές όταν συμβαίνουν, όμως στην πλειοψηφία τους υποχωρούν αυτόματα ή τερματίζονται με φαρμακευτική αγωγή. Το Keppra (Λεβετιρακετάμη) έχει αναφερθεί ως αποτελεσματικό για τον έλεγχο των κρίσεων σε ορισμένα άτομα. Αν το παιδί σας παρουσιάσει επιληπτική κρίση για πρώτη φορά, είναι πολύ σημαντικό να αφαιρέσετε οποιαδήποτε επικίνδυνα αντικείμενα από το περιβάλλον ώστε να μην τραυματιστεί το παιδί σας και να επικοινωνήσετε με έναν επαγγελματία υγείας.

«Όταν ήταν μικρό παιδί (3 & 4 ετών) - δύο πυρετικοί σπασμοί και αργότερα μια ακόμη επιληπτική κρίση από μεταβολική οξέωση (6 ετών).»

«Είχε ένα σοβαρό επιληπτικό επεισόδιο λίγο μετά τα 4^α γενέθλιά της. Χρειάστηκε διασωλήνωση για λίγο καιρό όσο νοσηλεύταν. Το ΗΕΓ κατά την νοσηλεία δεν εμφάνισε κάποια άλλη επιληπτική δραστηριότητα. Κατά τη διάρκεια της νοσηλείας της εμφάνισε υψηλούς πυρετούς και έναν ιό (αδενοϊό).»

«Σύνδρομο Lennox Gastaut - κυρίως τονικο-κλονικές επιληπτικές κρίσεις, όμως παρουσιάζει επίσης αφαιρετικές και εστιακές κρίσεις με απώλεια της συνείδησης.»

«Παρουσιάζει εστιακές, γενικευμένες τονικο-κλονικές, αφαιρετικές κρίσεις και επιληπτική κατάσταση.»

■ Ανωμαλίες εγκεφάλου

Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου (MRI) είναι μια τεχνική που χρησιμοποιείται για να απεικονίσει τον εγκέφαλο. Στις απεικονίσεις αυτές, τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο ReNU εμφανίζουν δομικές ανωμαλίες του εγκεφάλου. Οι αλλαγές ποικίλλουν και συμπεριλαμβάνουν μειωμένο όγκο λευκής ουσίας στο εγκέφαλο, υποανάπτυξη (υποπλασία) ή μερική/πλήρη απουσία (αγενεσία) της λευκής ουσίας που συνδέει τα δυο

εγκεφαλικά ημισφαίρια (μεσολόβιο), μειωμένος όγκος της παρεγκεφαλίδας (παρεγκεφαλιδική ατροφία), εγκεφαλικές κοιλίες μεγαλύτερες από το αναμενόμενο (κοιλιομεγαλία), καθυστερημένη μυελίνωση και σχηματισμοί στον εγκέφαλο, γεμάτοι με υγρό (κύστεις). Αυτές οι αλλαγές συνήθως διαγιγνώσκονται από νευρολόγο και δεν έχουν ειδική θεραπεία.

«Μεγεθυμένες κοιλίες και λεπτό μεσολόβιο.»

«Κάναμε μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου στα 2 έτη, και ήταν φυσιολογική.»

«Μειωμένη λευκή ουσία.»

■ Οφθαλμοί και όραση

Τα προβλήματα με τα μάτια και την όραση είναι συχνά στα παιδιά με σύνδρομο ReNU. Έχει αναφερθεί ένα μεγάλο φάσμα παθήσεων και οποιοδήποτε παιδί μπορεί να εμφανίσει περισσότερα από ένα προβλήματα με τα μάτια ή την όρασή του.

Τα περισσότερα παιδιά εμφανίζουν προβλήματα με την όρασή τους. Μπορεί να δυσκολεύονται να δουν καθαρά τα αντικείμενα που βρίσκονται μακριά (μυωπία) ή κοντά (υπερμετρωπία), καταστάσεις που συνήθως διορθώνονται με τη χρήση γυαλιών. Μερικά παιδιά, όμως, έχουν επίσημη διάγνωση νομικής τύφλωσης. Ένας παρόμοιος αριθμός παιδιών (προσεγγιστικά 1 in 2 (50 τοις εκατό)) παρουσιάζουν αλληθώρισμα (στραβισμό), όπου το ένα ή και τα δύο μάτια στρέφουν προς τα μέσα ή προς τα έξω, προς τα πάνω ή κάτω, κάτι το οποίο μπορεί να αντιμετωπιστεί με έμπλαστρο που καλύπτει το μάτι, γυαλιά, ασκήσεις ή χειρουργική επιδιόρθωση. Παρόμοιο ποσοστό παιδιών εμφανίζουν ανεξέλεγκτες οφθαλμικές κινήσεις (νυσταγμός). Υποαναπτυγμένο (υποπλασία) οπτικό νεύρο έχει επίσης αναφερθεί σε μικρό ποσοστό των παιδιών, όπως επίσης και φλοιώδης οπτική βλάβη (Cortical Visual Impairment/CVI) όπου η δυσκολία στην όραση οφείλεται σε εγκεφαλική βλάβη (αντί για οφθαλμική βλάβη). Ορισμένα παιδιά εμφανίζουν ευαισθησία στο φως, με αποτέλεσμα τα μάτια τους να ανεβαίνουν προς τα πάνω.

«Φλοιώδης οπτική βλάβη - κατά μεγάλο βαθμό έχει υποχωρήσει. Εσωτροπία (τύπος στραβισμού)- δύο χειρουργεία. Ήπια οπτική ατροφία. Οριζόντιος περιστροφικός νυσταγμός - εμμένει.»

«Οφθαλμοκινητική απραξία (Ocular Motor Apraxia/OMA) [αδυναμία να εκτελέσει οριζόντιες γρήγορες οφθαλμικές κινήσεις εκ γενετής]. Στραβισμός κατά τη γέννηση, αλλά έχει υποχωρήσει. Νυσταγμός - τα μάτια πάνε προς τα πάνω και κάνουν σπασμωδικές σακκαδικές κινήσεις.»

«Φοράει γυαλιά από την ηλικία του ενός έτους.»

■ Σπονδυλική στήλη και οστά

Στα παιδιά με σύνδρομο ReNU αναφέρεται αυξημένο ποσοστό χαμηλής οστικής πυκνότητας (οστεοπενία), κάτι που αυξάνει τον κίνδυνο επαναλαμβανόμενων οστικών καταγμάτων.

Ορισμένα παιδιά εμφανίζουν κάποιον βαθμό δυσπλασίας του ισχίου, με αποτέλεσμα την εύκολη εξάρθρωση των ισχίων. Αυτή ενδέχεται να είναι παρούσα κατά τη γέννηση ή να εμφανιστεί αργότερα. Και στις δύο περιπτώσεις, αντιμετωπίζεται με νάρθηκες και, αν κριθεί απαραίτητο, ακινητοποίηση με γύψο και πιθανό χειρουργείο.

Οι ανωμαλίες της σπονδυλικής στήλης είναι συνήθεις. Τα μωρά ενδέχεται να γεννηθούν ή να αναπτύξουν καμπυλότητα στη σπονδυλική στήλη, ως πλάγια καμπυλότητα (σκολίωση) ή καμπυλότητα στο ανώτερο μέρος της σπονδυλικής στήλης (κύφωση) ή ως συνδυασμό των δύο (κυφοσκολίωση). Η καμπυλότητα αυτή μπορεί να αντιμετωπιστεί με φυσικοθεραπεία και ασκήσεις ή με υποστηρικτικό κηδεμόνα και χειρουργείο, στις περιπτώσεις που κριθούν απαραίτητα.

«Σκεφτόμασταν το χειρουργείο ισχίου και τον γύψο τύπου spica/σπίκα για κάποια χρόνια και μας άγχωνε πολύ να υποβάλουμε την κόρη μας σε αυτή τη διαδικασία. Όμως τα κατάφερε πολύ καλά και διαχειρίστηκε τον spica/σπίκα γύψο για πέντε εβδομάδες με επιτυχία. Οι 8 εβδομάδες μετεγχειρητικής νοσηλείας και τα δύο χρόνια μέχρι να ανακτήσει την κινητικότητα που είχε πριν το χειρουργείο είναι αυτά που μας δυσκόλεψαν πραγματικά. Τελικά όμως, πλέον δεν πονάει όταν κάθεται και αυτή η τεράστια διαφορά φάνηκε σύντομα μετά το χειρουργείο.»

«Δυσπλασία ισχίου: ποτέ δεν εξαρθρώθηκε, ούτε μας πρότειναν κάποιο χειρουργείο. Ήταν υπό παρακολούθηση σε εξειδικευμένη κλινική για πολλά χρόνια. Οστεοπόρωση: είχε ένα κάταγμα στο πόδι όταν κατά λάθος κλώτσησε το γόνατο της αδελφής της (ήταν 5 χρονών) - μας παρέπεμψαν σε απεικονιστικές εξετάσεις όπως υπέρηχο και μέτρηση οστικής πυκνότητας. Βρέθηκε ανισοσκελία κάτω άκρων.»

«Ήπια αμφοτερόπλευρη δυσπλασία ισχίων, για την οποία δεν έχουν χρειαστεί χειρουργικές επεμβάσεις μέχρι στιγμής.»

«Ένα τυχαίο κάταγμα οστού.»

«Εμφάνισε δυσπλασία ισχίου όταν γεννήθηκε, αλλά διορθώθηκε με νάρθηκα ισχίου για τους πρώτους μήνες ζωής. Είχε χαμηλή οστική πυκνότητα, όμως η ενέσιμη θεραπεία ζολενδρονικού οξέος τη βοήθησε.»

■ Ενδοκρινείς (Ορμονικές) διαταραχές

Τα παιδιά με σύνδρομο ReNU ενδέχεται να εμφανίσουν παθήσεις οι οποίες επηρεάζουν τις ορμόνες τους. Αυτές οι παθήσεις περιλαμβάνουν τον υπολειπургικό θυρεοειδή αδένα (υποθυρεοειδισμός) και την ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης, όπως επίσης και προβλήματα με τη γενικότερη υποφυσιακή λειτουργία (πανυποϋποφυσισμός). Μια αξιολόγηση από ενδοκρινολόγο πρέπει να πραγματοποιηθεί ώστε να εκτιμηθούν τα επίπεδα των ορμονών και η ανάγκη για θεραπευτική παρέμβαση.

■ Άκρος πόδας

Οι γονείς μπορεί να παρατηρήσουν πως το παιδί τους έχει βαθιές εντομές στις πατούσες του. Ενδέχεται επίσης να έχει ασυνήθιστο σχήμα ή θέση του άκρου ποδός, όπως όταν το πόδι είναι επίπεδο (πλατυποδία) ή ραιβοίπποποδία, όπου το πόδι στρέφεται προς τα μέσα και οι πατούσες βρίσκονται η μία απέναντι στην άλλη. Τα δάκτυλα του ποδιού ενδέχεται να αλληλεπικαλύπτονται και να εμφανίζουν υποαναπτυγμένα (υποπλαστικά) ή παραμορφωμένα νύχια. Ορισμένα παιδιά επηρεάζονται ήπια και οποιαδήποτε πάθηση εμφανίσουν δεν θα απαιτήσει αντιμετώπιση. Άλλα παιδιά όμως ενδέχεται να επωφεληθούν από μασάζ (μαλάξεις), χρήση ορθωτικών βοηθημάτων και φυσικοθεραπεία. Η θεραπευτική αντιμετώπιση τροποποιείται ανάλογα με τις ανάγκες του παιδιού και σε μερικές περιπτώσεις η χειρουργική διόρθωση είναι ο καλύτερος τρόπος για την βελτίωση της κινητικότητας.

«Πλατυποδία και κότσι. Φόρεσε ορθωτικά βοηθήματα αστραγάλου-ποδιού για λίγα χρόνια, αλλά δεν μπορούσε να τα ανεχθεί. Πλέον φοράει μαλακούς διαχωριστές δακτύλων (spacers) από σιλικόνη. Επιλέξαμε παπούτσια για να φιλοξενούν τα σταυρωμένα της δάκτυλα και προσθέσαμε ειδικό πάτο στο δεξί παπούτσι για να αντισταθμίσουμε την ανισοσκελία και τη διαφορετική θέση και κίνηση του ποδιού της (βάδιση με λυγισμένα γόνατα και γόνατο στραμμένο προς τα μέσα (βλαισό γόνατο)).»

«Το μεσαίο δάκτυλο διπλώνει κάτω από τα διπλανά του.»

■ Ακοή

Ορισμένα παιδιά παρουσιάζουν βαρηκοΐα ή κώφωση, ακόμη και αν η ακοή αναφέρεται ανεπηρέαστη στην πλειοψηφία των παιδιών. Η απώλεια της ακοής ενδέχεται να είναι αγωγιμότητας, όπου ο ήχος δεν ταξιδεύει αποτελεσματικά στο έσω ους (αυτί) ή νευροαισθητήρια, όπου εμφανίζεται διαταραχή στο έσω ους, ορισμένες φορές στον κοχλία ή στο ακουστικό νεύρο (το νεύρο που στέλνει σήματα σχετικά με τον ήχο στον εγκέφαλο). Τέλος, ο συνδυασμός αυτών των δύο τύπων είναι επίσης πιθανός.

Πολλοί τύποι απώλειας της ακοής αντιμετωπίζονται με τη χρήση ακουστικών βαρηκοΐας.

Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστό οδηγό για την [Ακοή](#).

«Ήπια βαρηκοΐα - φορούσε ακουστικά βαρηκοΐας που προκάλεσαν δερματικό ερεθισμό. Κάνει ετήσια αξιολόγηση.»



27 ΕΤΩΝ

■ Ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων

Ελάσσονες ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων των αγοριών έχουν αναφερθεί σε ορισμένα παιδιά, κυρίως μη κατεβασμένοι όρχεις (κρυφορχία). Αυτό παρατηρείται επίσης και σε παιδιά χωρίς σύνδρομο ReNU, και η πλειοψηφία διορθώνεται χειρουργικά. Δεν έχουν αναφερθεί ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων στα κορίτσια.

■ Νεφροί και ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος

Ορισμένα μωρά γεννιούνται με ελάσσονες ανωμαλίες των νεφρών ή/και της ουροποιητικής οδού. Οι ουρολοιμώξεις είναι σχετικά συχνές και ενδέχεται να χρειαστούν θεραπεία με αντιβιοτική αγωγή. Οι επαναλαμβανόμενες ουρολοιμώξεις ενδέχεται να χρειαστούν προφυλακτική αντιβιοτική αγωγή.

Οι αναφερόμενες ανωμαλίες περιλαμβάνουν μεγεθυμένο νεφρό ή νεφρούς (υδρονέφρωση) λόγω συσσώρευσης ούρων εντός του, η οποία ενδέχεται ορισμένες φορές να διαγνωστεί κατά την κύηση με τη χρήση υπερήχων. Οι ελαφριές περιπτώσεις απαιτούν παρακολούθηση όμως όχι θεραπεία. Οι περισσότερο σοβαρές περιπτώσεις αυξάνουν τον κίνδυνο ουρολοιμώξεων, η οποίες αντιμετωπίζονται με αντιβιοτική αγωγή, ή, σε ειδικές περιπτώσεις, ενδέχεται να χρειαστεί η εισαγωγή καθετήρα ώστε να αφαιρεθεί η συσσώρευση ούρων και να αποφευχθεί βλάβη στον νεφρό. Έχει επίσης αναφερθεί κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση, όπου τα ούρα ρέουν προς τα πάνω (από την κύστη προς τον νεφρό), ενδεχομένως προκαλώντας βλάβη στους νεφρούς και οδηγώντας σε συχνές ουρολοιμώξεις.

Άλλες παθήσεις που έχουν αναφερθεί περιλαμβάνουν περιπτώσεις μωρών που γεννήθηκαν με πέτρες στους νεφρούς (νεφρολιθίαση), γενικευμένες εναποθέσεις ασβεστίου στον νεφρό (νεφρασβέσωση), και κύστεις γεμάτες με υγρό στους νεφρούς (νεφρικές κύστεις), που συνήθως εντοπίζονται κατά την εμβρυική ζωή. Μια μεμονωμένη κύστη ενδέχεται να μην επηρεάσει την νεφρική λειτουργία εκτός αν είναι μεγάλη, όμως πολλαπλές κύστεις μπορεί να προκαλέσουν απώλεια λειτουργίας του επηρεαζόμενου νεφρού. Εάν ένας πολυκυστικός νεφρός προκαλεί επιπλοκές, ενδέχεται να αφαιρεθεί.

«Είχε συχνές ουρολοιμώξεις όταν ήταν μικρό παιδί – τα συμπληρώματα κράνμπερι βοήθησαν. Η υπερασβεστιουρία προκάλεσε λίθους στα νεφρά, που οδήγησαν σε φραγμένο αριστερό ουρητήρα. Έκανε χειρουργείο και έπειτα ένα προσωρινό ουρητηρικό stent (ενδοπρόθεση) τύπου double-J περίπου όταν ήταν 3 ετών. Οικογενείς κυστικοί νεφροί. Έκανε τακτικούς νεφρικούς υπερήχους και μέτρηση λόγου ασβεστίου/κρεατινίνης σε τυχαίο δείγμα ούρων. Τον παρακολουθούσε νεφρολόγος.»

■ Κήλες

Ορισμένα μωρά γεννιούνται με κήλες, δηλαδή όταν ένα όργανο ή λιπώδης ιστός προβάλλει μέσα από ένα αδύναμο σημείο του περιβάλλοντος μυός ή ιστού. Αυτές περιλαμβάνουν περιπτώσεις κήλης μέσω ή κοντά στον ομφαλό (ομφαλοκήλη) και στο εσωτερικό μέρος της βουβωνικής περιοχής (βουβωνοκήλη). Οι κήλες ενδέχεται να υποστρέψουν χωρίς την ανάγκη θεραπείας, όμως στην πλειονότητα των περιπτώσεων η χειρουργική αποκατάσταση είναι απαραίτητη.

«Είχε ομφαλοκήλη από νεογέννητο, αλλά δεν χρειάστηκε θεραπεία.»

«Δύο χειρουργεία για την αντιμετώπιση κήλης.»

■ Καρδιακές παθήσεις

Καρδιακές παθήσεις έχουν αναφερθεί σε άτομα με σύνδρομο ReNU, οι οποίες μπορεί να είναι παρούσες από την γέννηση (συγγενείς) ή να αναπτυχθούν αργότερα κατά τη ζωή. Στα παιδιά που υποψιάζονται καρδιακές παθήσεις, αυτές μπορούν να διαγνωστούν με εξετάσεις όπως το ηλεκτροκαρδιογράφημα (ΗΚΓ) (καταγράφει την ηλεκτρική δραστηριότητα της καρδιάς), η υπερηχοκαρδιογραφία (απεικόνιση της καρδιάς με τη χρήση υπερήχων), ή η ακτινογραφία θώρακος.

Υπάρχουν ποικίλες καρδιακές παθήσεις και περιλαμβάνουν ανωμαλίες που επηρεάζουν το μέγεθος και την δομή του καρδιακού μυός και των βαλβίδων. Αυτές ενδέχεται να περιλαμβάνουν, σπή μεταξύ των δύο κατώτερων διαμερισμάτων της καρδιάς (μεσοκοιλιακή επικοινωνία (VSD)), αλλοίωση σε κάποια από τις καρδιακές βαλβίδες, όπως παθήσεις της μιτροειδούς βαλβίδας ή δίπτυχη αορτική βαλβίδα, την αποτυχία ενός μικρού ελλείματος να κλείσει μετά την γέννηση (ανοιχτό ωοειδές τρήμα), καθώς και πολύ γρήγορο καρδιακό

ρυθμό (υπερκοιλιακή ταχυκαρδία). Ορισμένες από αυτές τις παθήσεις είναι σχετικά ήπιες και υποστρέφουν μόνες τους. Φαρμακευτική ή χειρουργική θεραπεία ενδέχεται να χρειαστεί για ορισμένες από αυτές.

«Είχε υπαορτική εστιακή διαφραγματική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια. Μας έχουν ενημερώσει πως δεν έχει μεγαλώσει σε μέγεθος μέσα στα χρόνια και πως δεν αποφράσσει την ροή αίματος στην καρδιά της. Δεν την παρακολουθεί τακτικά παιδοκαρδιολόγος και είναι υπό την φροντίδα παιδίατρου.»

«Είχε ένα φυσιολογικό ηλεκτροκαρδιογράφημα φέτος, στο πλαίσιο ενός τακτικού προληπτικού ελέγχου.»

«Καμία καρδιακή πάθηση. Παρόλα αυτά έχει πολύ υψηλό σφυγμό ηρεμίας και σημαντικές διακυμάνσεις στον καρδιακό ρυθμό.»

■ Δερματικές παθήσεις

Ορισμένα παιδιά με σύνδρομο ReNU εμφανίζουν δερματικές παθήσεις, όπως έκζεμα, όπου το δέρμα γίνεται κόκκινο, φλεγμαίνει και προκαλεί φαγούρα. Ο ιατρός σας μπορεί να σας προτείνει τεχνικές διαχείρισής του, μαλακτικές κρέμες, και άλλες θεραπείες για την ανακούφιση των συμπτωμάτων.

Άλλες δερματικές παθήσεις που έχουν αναφερθεί περιλαμβάνουν café-au-lait ανοιχτόχρωμες καφέ κηλίδες (μελαγχρωματικές κηλίδες), απώλεια της μελανίνης (χρώσης) του δέρματος (λεύκη), κυανέρυθρος/μπλε-κόκκινος αποχρωματισμός του δέρματος με δικτυωτό πρότυπο (δικτυωτά εξανθήματα), μικρές τραχιές ανυψώσεις του δέρματος (θυλακική υπερκεράτωση), αυξημένη τριχοφυΐα στο σώμα (υπερτρίχωση), και μια ανώμαλη συσσώρευση μικρών αγγείων, πάνω ή κοντά στην επιφάνεια του δέρματος, η οποία μοιάζει με κόκκινο σημάδι γέννησης (δερματικό αιμαγγείωμα).

«Ροδόχρους νόσος προσώπου. Σοβαρή δερματίτιδα γύρω από το στόμα λόγω της παρουσίας σιέλου μερικές φορές, στην παιδική και ενήλικη ζωή.»

«Έκζεμα στα πόδια, και μερικές φορές στο πρόσωπο. Ευαίσθητο δέρμα.»

■ Δόντια

Οδοντιατρικές παθήσεις αναφέρονται σε λιγότερα από τα μισά παιδιά με σύνδρομο ReNU. Διάφορες παθήσεις έχουν αναφερθεί από τους γονείς όπως ασυνήθιστο μέγεθος κάτω γνάθου, που οδηγεί σε συνωστισμό ή αραιή διάταξη των δοντιών, ασυνήθιστα λεπτό και ευαίσθητο σμάλτο (υποπλασία αδαμαντίνης), και πρόωρη ανατολή νεογιλών ή/και μόνιμων δοντιών. Είναι σημαντική η επιμελής φροντίδα των δοντιών ώστε να προληφθεί ο τερηδονισμός. Παιδιά και ενήλικες ενδέχεται να επωφεληθούν από νοσοκομειακή οδοντιατρική περιθαλψη και ενδέχεται να χρειαστούν χειρουργική θεραπεία υπό γενική αναισθησία.

Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστούς οδηγούς με όνομα [Φροντίζοντας τα δόντια του παιδιού σας](#) και [Δόντια: συνήθειες ανησυχίες](#).

«Προβλήματα αδαμαντίνης των πάνω μπροστινών δοντιών. Χωρίς τερηδόνα - με αφήνει να βουρτσίσω τα δόντια της και να κάνω οδοντικό νήμα. Μου δάγκωσε δυνατά τα δάχτυλα μόνο μια φορά... πλέον κρατάμε διαφορετικά το κεφάλι/σαγόني.»

«Έχει πιο μαλακά μπροστινά δόντια από το αναμενόμενο, με κοντές ρίζες.»

■ Σιελόρροια

Μεγάλος αριθμός γονέων αναφέρει πως τα παιδιά τους εμφανίζουν αυξημένη παραγωγή σιέλου (σιελόρροια) ή/και δυσκολία διαχείρισής του, σε κάποιο βαθμό. Η δυσκολία κατάποσής του ενδέχεται να συμβαίνει και χωρίς την παρουσία αυξημένης παραγωγής σιέλου αν υπάρχει δυσκολία να κρατιέται το στόμα κλειστό ή αν υπάρχει ανεπαρκής μηχανισμός ή ρυθμός κατάποσης, όπως ορισμένες φορές παρατηρείται στις νευρολογικές παθήσεις (εγκεφαλική παράλυση και νοητική υστέρηση). Διάφορες θεραπευτικές επιλογές είναι διαθέσιμες, και φαρμακευτική αγωγή ενδέχεται να προταθεί αν είναι απαραίτητη (όπως επιθέματα υοσκίνης), αν και ενδέχεται να προκαλέσει παρενέργειες. Οι γονείς επίσης αναφέρουν πως στο παιδί τους άρεσε να μασάει ή να βάζει στο στόμα του αντικείμενα και προτείνουν την χρήση μασητικών σωλήνων ή περιδεραίων μάσησης.

«Η γλώσσα της είναι το αγαπημένο της «παιχνίδι» - τραβάει την γλώσσα της πολύ. Το δέρμα στα χέρια της ερεθίστηκε πολύ, όμως βελτιώθηκε με ειδικό σπρέι Cavilon, προστατευτικές κρέμες και ειδικά γάντια χωρίς δάκτυλα. Μασητικά βοηθήματα για το στόμα, όπως τα ChewyT, έχουν βοηθήσει το δέρμα στα δάκτυλά της, καθώς συνήθιζε να μασάει τα παιχνίδια της, να βάζει τα δάκτυλά της στο στόμα της και να τραβάει την γλώσσα της.»

«Του αρέσει να μασάει αντικείμενα όπως μασητικούς σωλήνες.»

Πόσο συχνό είναι το σύνδρομο ReNU;

Είναι δύσκολο να προσδιοριστεί με ακρίβεια. Μέχρι σήμερα [Ιανουάριος 2025], περισσότερα από 250 άτομα με σύνδρομο ReNU έχουν αναφερθεί στην ιατρική βιβλιογραφία. Μια μελέτη των Chen και συν. το 2024 εκτιμά πως οι παθογόνες παραλλαγές στο γονίδιο *RNU4-2* ενδέχεται να εξηγούν 1 στις 250 (0.4 τοις εκατό) νευροαναπτυξιακές διαταραχές παγκοσμίως, πιθανώς επηρεάζοντας δεκάδες χιλιάδες οικογένειες σε όλον τον κόσμο.

Γιατί συνέβη αυτό;

Όταν συλλαμβάνεται ένα παιδί, το γενετικό υλικό των γονέων (DNA) αντιγράφεται στο ωάριο και στο σπερματοζωάριο που δημιουργούν το νέο παιδί. Η βιολογική διαδικασία της αντιγραφής δεν είναι τέλεια και τυχαίες αλλαγές προκύπτουν στον γενετικό κώδικα όλων των παιδιών, οι οποίες δεν εντοπίζονται στο DNA των γονέων τους. Αυτές συμβαίνουν φυσικά και δεν είναι το αποτέλεσμα της διαίτας των γονέων, του περιβάλλοντος ή του τρόπου ζωής. Οι περισσότερες από αυτές τις αλλαγές στο DNA δεν έχουν εμφανή επίδραση. Όμως σε σπάνιες περιπτώσεις αυτές οι τυχαίες αλλαγές στο DNA ενδέχεται να οδηγήσουν σε προβλήματα υγείας ή να επηρεάσουν την ανάπτυξη.

Όταν τέτοιες τυχαίες αλλαγές επηρεάζουν την λειτουργία του *RNU4-2* γονιδίου, τότε το παιδί εμφανίζει το σύνδρομο ReNU. Μέχρι στιγμής [2025], στη συντριπτική πλειοψηφία των ατόμων με σύνδρομο ReNU, η γενετική αλλαγή ήταν τυχαία (ή “*de novo*” (*dn*)), δηλαδή η αλλαγή προέκυψε για πρώτη φορά σε αυτό το άτομο μέσα στην οικογένεια. Σπάνια, ένας γονέας ενδέχεται να φέρει την ίδια αλλαγή (ή παραλλαγή) σε κάποιο από τα ωάρια ή σπερματοζωάρια του και να την κληροδοτήσει στο παιδί του (γνωστό ως μωσαϊκισμός γαμετικής σειράς).

Είναι σημαντικό να αναγνωρίσουμε πως κανένας δεν πρέπει να κατηγορείται για τις παραλλαγές στο DNA του και κανένας γονέας δεν είναι ο υπαίτιος όταν μια νέα αλλαγή προκύπτει στο DNA του παιδιού του. Όλοι έχουμε το δικό μας σύνολο χαρακτηριστικών παραλλαγών και οι περισσότερες από αυτές δεν έχουν εμφανή επίδραση.

Μπορεί να συμβεί ξανά;

Η πιθανότητα να γεννηθεί ένα ακόμη παιδί που θα φέρει ένα σπάνιο γενετικό νόσημα εξαρτάται από τον γενετικό κώδικα των γονέων. Σχεδόν σε όλα τα άτομα που έχουν, μέχρι στιγμής [2025], αναφερθεί με σύνδρομο ReNU η γενετική παραλλαγή έχει ανιχνευθεί *de novo* (*dn*), δηλαδή κανένας γονέας δεν βρέθηκε να φέρει την ίδια παραλλαγή στο γονίδιο *RNU4-2* όπως το παιδί του. Επομένως, η πιθανότητα να γεννηθεί ένα ακόμη παιδί με σύνδρομο ReNU είναι συνήθως μικρότερη από 1%. Ένας από τους λόγους για τους οποίους εξακολουθεί να υπάρχει ενδεχόμενο επανεμφάνισης είναι το σπάνιο φαινόμενο του [μωσαϊκισμού γαμετικής σειράς](#), το οποίο αναφέρθηκε παραπάνω, όμως δεν έχει παρατηρηθεί στο σύνδρομο ReNU. Κατά το συγκεκριμένο φαινόμενο ένας γονέας φέρει μια γενετική αλλαγή, όμως αυτή είναι περιορισμένη στο ωάριο ή σπερματοζωάριό του. Επομένως η γενετική αλλαγή δεν ανιχνεύεται στους ελέγχους αίματος του γονέα. Η *Unique* εκδίδει ένα σύντομο οδηγό για τον [μωσαϊκισμό](#), που καλύπτει το συγκεκριμένο φαινόμενο.

Ένας κλινικός γενετιστής ή γενετικός σύμβουλος μπορεί να παρέχει εξειδικευμένη συμβουλευτική για την κάθε οικογένεια, σχετικά με την πιθανότητα να γεννηθεί ένα παιδί με το σύνδρομο ReNU στην επόμενη εγκυμοσύνη. Η *Unique* εκδίδει ξεχωριστούς οδηγούς σχετικά με [Σχεδιασμός επόμενης εγκυμοσύνης](#), [Προγεννητικός γενετικός έλεγχος και διάγνωση](#), [Επίσκεψη σε κλινική γενετικής](#) and [Υποστήριξη των αδελφών παιδιών με σπάνια γενετική πάθηση](#).

Μπορεί το σύνδρομο ReNU να θεραπευτεί;

Μέχρι στιγμής, δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο ReNU. Όμως, η διάγνωσή του διευκολύνει την κατάλληλη υποστηρικτική φροντίδα, παρακολούθηση και διαχείριση του ατόμου και της οικογένειάς του.

Οδηγίες για τη φροντίδα και αντιμετώπιση

■ Άμεσα μετά την διάγνωση

Όταν αυτή δεν συμβαίνει κατά τη διάρκεια της διαγνωστικής διαδικασίας, μια αξιολόγηση των συμπτωμάτων του συνδρόμου ReNU τα οποία παρουσιάζονται στο άτομο στο οποίο τέθηκε η διάγνωση είναι απαραίτητη. Αυτή θα καθορίσει ποια χαρακτηριστικά είναι παρόντα και πόσο σοβαρά είναι.

■ Υποστηρικτική φροντίδα

Η φροντίδα ενός ατόμου με σύνδρομο ReNU ενδέχεται να χρειαστεί συντονισμένη ενασχόληση από μια διεπιστημονική ομάδα ειδικών όπως:

Παιδιάτροι - ιατροί που εξειδικεύονται στη σωματική, ψυχική και κοινωνική υγεία των παιδιών από την γέννηση έως την νεαρή ενήλικη ζωή.

Γαστρεντερολόγοι - ιατροί που αντιμετωπίζουν παθήσεις του στομάχου και των εντέρου.

Νευρολόγοι - ιατροί που αντιμετωπίζουν παθήσεις του εγκεφάλου, νωτιαίου μυελού και νευρικού συστήματος, όπως επιληπτικές κρίσεις. Αυτές ενδέχεται να περιέχουν και ορισμένες παθήσεις του μυοσκελετικού.

Ορθοπεδικοί - ιατροί που αντιμετωπίζουν παθήσεις των οστών και των μυών.

Ακτινολόγοι - ιατροί που χρησιμοποιούν τεχνικές ιατρικής απεικόνισης, όπως ακτινογραφίες και αξονική ή μαγνητική τομογραφία.

Ενδοκρινολόγοι - ιατροί που ασχολούνται με τις ορμόνες και τις επιπτώσεις τους (π.χ., παθήσεις όπως ο σακχαρώδης διαβήτης ή ο υποθυρεοειδισμός).

Ουρολόγοι - ιατροί που εξειδικεύονται στην διάγνωση και θεραπεία παθήσεων του ουροποιητικού συστήματος.

Οφθαλμίατροι - ιατροί που αντιμετωπίζουν παθήσεις που επηρεάζουν τα μάτια.

Ποδιάτροι - ιατροί που αντιμετωπίζουν παθήσεις του άκρου πόδα, τάρσου και γενικότερα του κάτω άκρου.

Ακοολόγοι - επαγγελματίες υγείας που διαγιγνώσκουν και θεραπεύουν ή συμβάλλουν στην διαχείριση παθήσεων της ακοής ή της ισορροπίας.

Ωτορινολαρυγγολόγοι - ιατροί που εξειδικεύονται σε παθήσεις του αυτιού, της μύτης και του λάρυγγα (ΩΡΛ).

Δερματολόγοι - ιατροί που αντιμετωπίζουν παθήσεις του δέρματος.

Καρδιολόγοι - ιατροί που αντιμετωπίζουν παθήσεις της καρδιάς.

Γενετιστές - ιατροί που ασχολούνται με την διάγνωση και την διαχείριση γενετικών παθήσεων.

Διαιτολόγοι–Διατροφολόγοι ή/και άλλοι επαγγελματίες υγείας - ενδέχεται να συμβάλλουν στον συστηματικό και ολοκληρωμένο σχεδιασμό της θεραπευτικής αντιμετώπισης του παιδιού.

■ Θεραπευτικές παρεμβάσεις και Θεραπείες

Η πρώιμη παρέμβαση ενδέχεται να αποδειχθεί ιδιαίτερα επωφελής και συνιστάται η αξιολόγηση των εξειδικευμένων αναγκών του κάθε ατόμου. Ένα ειδικό, προσαρμοσμένο σχέδιο για την εκπαίδευση και τη φροντίδα του παιδιού, που στις ΗΠΑ λέγεται IEP και στο Ηνωμένο Βασίλειο EHCP, ή αντίστοιχο έγγραφο σε άλλες χώρες, εκδίδεται μετά την αξιολόγηση του παιδιού. Σκοπός του είναι να εξασφαλίσει πως οι εκπαιδευτικές, ιατρικές και κοινωνικές ανάγκες του παιδιού θα καλυφθούν επαρκώς.

Μέχρι στιγμής δεν υπάρχει διαθέσιμη θεραπεία για το σύνδρομο ReNU. Οι θεραπευτικές παρεμβάσεις στοχεύουν στην αντιμετώπιση συγκεκριμένων χαρακτηριστικών και συμπτωμάτων όπως:

■ **Φυσικοθεραπεία** Επωφελεί άτομα που έχουν επηρεαστεί από τραυματισμό, ασθένεια ή αναπηρία μέσω της κίνησης και της άσκησης, της χειροθεραπείας, της εκπαίδευσης και της συμβουλευτικής. Οι φυσικοθεραπευτές παρέχουν, επίσης, συμβουλές για τη διαχείριση του πόνου.

■ **Εργοθεραπεία** Οι εργοθεραπευτές είναι επαγγελματίες υγείας οι οποίοι προωθούν την υγεία και την ευεξία μέσω συγκεκριμένων δραστηριοτήτων ως υποστηρικτικό μέσο αυτοδιαχείρισης μιας πάθησης. Βοηθούν άτομα με γενετικές παθήσεις να αναπτύξουν την αδρή και τη λεπτή κινητικότητά τους και παρέχουν τον κατάλληλο εξοπλισμό για αυτό.

■ **Λογοθεραπεία** Αντιμετωπίζει δυσκολίες του λόγου, της ομιλίας και της επικοινωνίας.

■ Οι γονείς συνιστούν ποικίλες θεραπείες όπως **Μουσικοθεραπεία**, **Ιπποθεραπεία** και **Εφαρμοσμένη ανάλυση συμπεριφοράς (ABA)**.

■ Δίαιτα υψηλή σε φυτικές ίνες ή μαλακτικά των κοπράνων ή/και υπακτικά φάρμακα ενδέχεται να ανακουφίσουν τη δυσκοιλιότητα. Σε ιδιαίτερα σοβαρές περιπτώσεις, ορισμένοι επωφελούνται από την χορήγηση υποκλυσμών.

■ Παρακολούθηση

Οι παρακάτω αξιολογήσεις συνιστώνται για την παρακολούθηση των συμπτωμάτων ενός ατόμου με σύνδρομο ReNU, την ανταπόκρισή του στη φροντίδα και θεραπεία του συνδρόμου και για το ενδεχόμενο της εμφάνισης νέων συμπτωμάτων με την πάροδο του χρόνου:

- Παρακολούθηση της ανάπτυξης και της επαρκούς πρόσληψης θρεπτικών συστατικών.
- Νευροψυχιατρική αξιολόγηση και αξιολόγηση μαθησιακών ικανοτήτων κάθε λίγα χρόνια, ώστε να προσαρμόζεται καλύτερα το σχέδιο σπουδών και φροντίδας του παιδιού (EHCP/IEP).
- Τακτική (συνήθως ετήσια) αξιολόγηση από οφθαλμίατρο.
- Υπερηχογραφική απεικόνιση, με στόχο την παρακολούθηση ενδείξεων δυσλειτουργίας του ουροποιητικού συστήματος. Εφόσον ενδείκνυται, αυτή πρέπει να επαναληφθεί σύμφωνα με τις οδηγίες της ομάδας ιατρικής φροντίδας
- Η νεφρική λειτουργία πρέπει να παρακολουθείται, ιδίως σε περιπτώσεις παθολογικών υπερηχογραφικών ευρημάτων ή επαναλαμβανόμενων ουρολοιμώξεων, σύμφωνα με τις συστάσεις νεφρολόγου και ανάλογα με την παρουσία και την εξέλιξη νεφρικής νόσου.
- Η αξιολόγηση για δυσκοιλιότητα (τουλάχιστον ετησίως) και η θεραπεία της πρέπει να καθοδηγείται από τον παιδίατρο ή γαστρεντερολόγο σας.
- Παρακολούθηση για πιθανή απώλεια ακοής.
- Παρακολούθηση ενδοκρινικής λειτουργίας, ιδίως υποθυρεοειδισμού.
- Παρακολούθηση γενικής αίματος και βιοχημικών εξετάσεων αίματος.
- Παρακολούθηση για οστεοπενία.
- Συνιστάται να εξεταστεί η ανάγκη για καρδιολογική παρακολούθηση.
- Τακτικές οδοντιατρικές επισκέψεις.

Έρευνα υπό εξέλιξη

Η διερεύνηση του ρόλου του “μη κωδικοποιητικού” μέρους του γενετικού μας υλικού είναι ένα αναπτυσσόμενο πεδίο. Η ανακάλυψη του ρόλου παθογόνων παραλλαγών στο μη κωδικοποιητικό γονίδιο *RNU4-2* ως αιτίας νευροαναπτυξιακής διαταραχής (NDD) είναι ιδιαίτερα πρόσφατη (πρώτη περιγραφή τον Απρίλιο του 2024). Ερευνητές σε όλον τον κόσμο μελετούν πλέον αυτήν την πάθηση προσπαθώντας να απαντήσουν ερωτήσεις σχετικά με την συχνότητα του συνδρόμου ReNU, τον συγκεκριμένο μηχανισμό με τον οποίο οι αλλαγές του DNA στο γονίδιο *RNU4-2* οδηγούν στα συγκεκριμένα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, και την ανάπτυξη αποτελεσματικών θεραπειών και θεραπευτικών παρεμβάσεων που θα βελτιώσουν τις ζωές των επηρεαζόμενων ατόμων.

Αναμένεται ότι η ενσωμάτωση προληπτικού ελέγχου παθογόνων παραλλαγών στο γονίδιο *RNU4-2* στην καθιερωμένη κλινική γενετική αξιολόγηση θα τερματίσει τις διαγνωστικές οδύσσειες χιλιάδων ατόμων με νευροαναπτυξιακές διαταραχές παγκοσμίως, οι οποίοι παραμένουν αδιάγνωστοι έπειτα από την καθιερωμένη γενετική αξιολόγηση, κυρίως όσον αφορά γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες.

Οι οικογένειες λένε ...

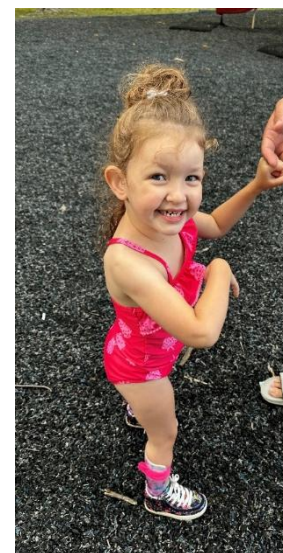
“Τα πάντα σχετικά με την κόρη μας είναι ξεχωριστά. Η ικανότητά της να εμπλέκεται σε συζητήσεις χρησιμοποιώντας μόνο τα μάτια της και τη γλώσσα του σώματός της είναι εκπληκτική. Το γέλιο της και οι “αγκαλιές κεφαλιού” της αποτελούν χαρακτηριστικά της προσωπικότητάς της. Μας έχει μάθει τόσα πολλά για τους εαυτούς μας – τα δυνατά και τα αδύνατα σημεία μας. Και οι δύο αδελφές της έχουν εμπνευστεί από τις παρατηρήσεις τους, τις εμπειρίες τους και την αγάπη, που δίνουν και που δέχονται, μεγαλώνοντας δίπλα στην αδελφή τους. Η τοπική κοινότητα την αναγνωρίζει συχνά όταν βγαίνουμε έξω – οι άνθρωποι μας προσεγγίζουν και μας λένε ότι την γνωρίζουν από το κολύμπι ή επειδή την έχουν δει σε εξορμήσεις με τους φροντιστές της.”

“Πριν καν ακόμη δοθεί όνομα σε αυτή την κατάσταση, τόσο ο σύζυγός μου όσο και εγώ ανεξάρτητα εξετάσαμε την αναγνωρισμένη παραλλαγή στο *RNU4-2* και διαβάσαμε “renew”. Για εμάς, πάντα ήταν το “σύνδρομο Renew” – με κάθε τρόπο που η ζωή της κόρης μας έχει φέρει ανανέωση στην οικογένειά μας, μέσω της αγάπης που μας προκαλεί και της ελπίδας που φέρνει η διάγνωση για το μέλλον της.”

“Η κόρη μας, μου έχει διδάξει τόσο πολλά, πράγματα που ποτέ μου δεν πίστευα θα ότι χρειαζόταν να μάθω. Με έχει κάνει, επίσης, να γνωρίσω καταπληκτικά άτομα που έχω βοηθήσει και εκείνα με έχουν επίσης βοηθήσει με το ταξίδι της. Τα άλλα μας παιδιά έχουν μάθει πολλά για τα παιδιά με αναπηρίες. Την φωνάζουμε το μικρό μας αστέρι και πιστεύουμε πως είμαστε ευλογημένοι που την έχουμε και νοιώθουμε τυχεροί και ευγνώμονες κάθε μέρα.”

“Φέρνει τόση χαρά στην κοινότητά μας. Την αγαπάνε πολύ στο σχολείο της και οι ιατροί και θεραπευτές της την λατρεύουν. Πάντα λέω πως έχει παγκόσμιο φαν κλαμπ, καθώς έχουμε μοιραστεί την ιστορία της με φίλους και συνεργάτες σε όλο τον κόσμο. Έχω γνωρίσει πολλούς εξαιρετικούς ανθρώπους εξαιτίας αυτής της ιατρικά απαιτητικής εμπειρίας που είχαμε στην ζωή μας. Έχω μάθει να γιορτάζω κάθε μικρό επίτευγμα και έμαθα να βλέπω την ζωή διαφορετικά. Ως γονιός, μετά από στιγμές που κινδυνεύει η ζωή του παιδιού σου, γίνεσαι ικανός να μην σε επηρεάζουν τα μικρότερα πράγματα και χαλαρώνεις από άλλες ανησυχίες.”

“Μας μαθαίνει πως παρόλο που η ζωή της μπορεί να μην είναι αυτό που περιμέναμε ή ελπίζαμε για αυτήν, γράφει την δική της όμορφη ιστορία, που όλοι μας μπορούμε να αγαπήσουμε και να αγκαλιάσουμε.”



Πηγές

Οι πληροφορίες σε αυτόν τον οδηγό προέρχονται από ιατρικές δημοσιεύσεις και πληροφορίες μελών της *Unique* και οικογενειών με σύνδρομο ReNU. Ο πρώτος αναφερόμενος συγγραφέας και η ημερομηνία δημοσίευσης του άρθρου στην ιατρική βιβλιογραφία δίνεται παρακάτω για να σας επιτρέψουν την αναζήτηση περιλήψεων ή πρωτότυπων άρθρων στη διαδικτυακή ιστοσελίδα PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>). Μπορείτε να αποκτήσετε πρόσβαση στα περισσότερα άρθρα μέσω της *Unique*.

Βιβλιογραφική αναφορά

* Chen Y (2024) De novo variants in the RNU4-2 snRNA cause a frequent neurodevelopmental syndrome. *Nature*. PMID 38991538.

(De novo παραλλαγές στο RNU4-2 snRNA προκαλούν συχνό νευροαναπτυξιακό σύνδρομο)

<https://www.nature.com/articles/s41586-024-07773-7>

Σημείωση: ο αστερίσκος υποδηλώνει πως τα άρθρα είναι “ανοιχτής πρόσβασης (open access)” και διαθέσιμα σε όλους στη διεύθυνση <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>

Ιστοσελίδες, ομάδες Facebook και άλλοι σύνδεσμοι [Στα Αγγλικά]

- www.renusyndrome.org – Υποστήριξη και πληροφόρηση οικογενειών που έχουν επηρεαστεί από το σύνδρομο ReNU
- [RNU4-2/ ReNU Syndrome Family Connect](#) – ομάδες υποστήριξης στο Facebook για γονείς και φροντιστές απόμων διαγνωσμένων με σύνδρομο ReNU
- [RNU4-2 / ReNU Syndrome United](#) – σελίδα στο Facebook προσβάσιμη σε όλους, όπως οικογένειες, φίλους, ερευνητές, κλινικούς ιατρούς, θεραπευτές, οργανισμούς και οποιοδήποτε άτομο ενδιαφερόμενο για το σύνδρομο ReNU
- [ReNU Syndrome United LinkedIn](#) – σελίδα LinkedIn
- www.syndrome-renu.fr – Γαλλικός σύλλογος για το σύνδρομο ReNU
(email: syndrome.renu.france@gmail.com)
- www.facebook.com/groups/1671427560388792 - σελίδα στο Facebook προσβάσιμη σε όλες τις οικογένειες και επαφές της Αυστραλίας (email: renusyndromeaustralia@gmail.com)
- www.sindromerenu.es/ - Ισπανικός σύλλογος για το σύνδρομο ReNU
(email: asociacionsindromerenu@gmail.com)
(WhatsApp: chat.whatsapp.com/HndJbVAoqx1GISkUhPMEvJ)

Πληροφόρηση-Δικτύωση-Υποστήριξη



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

Εγγραφείτε στο UniqUe για οικογενειακούς συνδέσμους, πληροφορίες και υποστήριξη (Στα Αγγλικά) <https://rarechromo.org/join-us/>

Το UniqUe είναι ένα φιλανθρωπικό ίδρυμα χωρίς κρατική χρηματοδότηση, που υπάρχει εξ ολοκλήρου από δωρεές και επιχορηγήσεις. Εάν μπορείτε, κάντε μια δωρεά μέσω του ιστότοπού μας στη διεύθυνση www.rarechromo.org/donate
Παρακαλούμε βοηθήστε μας να σας βοηθήσουμε!

Αυτός ο οδηγός πληροφοριών δεν υποκαθιστά την προσωπική ιατρική συμβουλή. Οι οικογένειες θα πρέπει να συμβουλευούνται 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.

Ο οδηγός αυτός γράφτηκε από: Unique (CA) και Nicky Whiffin (PhD), Big Data Institute, Πανεπιστήμιο της Οξφόρδης, Ηνωμένο Βασίλειο
Anne O'Donnell-Luria (MD, PhD), Τμήμα Γενετικής και Γονιδιωματικής, Boston Children's Hospital, Βοστώνη, ΗΠΑ
Gabrielle Lemire (MD), Κέντρο Mendelian Genomics, Broad Institute, Κέιμπριτζ, ΗΠΑ
Sarah L. Stenton (MD, PhD), Κέντρο Mendelian Genomics, Broad Institute, Κέιμπριτζ, ΗΠΑ
και Stephan Sanders (MD, PhD), Ινστιτούτο Ανάπτυξης και Αναγεννητικής Ιατρικής, Πανεπιστήμιο της Οξφόρδης, Ηνωμένο Βασίλειο

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.

Πρώτη έκδοση (2025)

Πνευματική ιδιοκτησία © Unique 2026

Ομάδα Υποστήριξης Σπάνιων Χρωμοσωμικών Διαταραχών Αριθμός φιλανθρωπικής ομάδας: 1110661
Εγγεγραμμένος στην Αγγλία και την Ουαλία, Αριθμός εταιρείας: 5460413