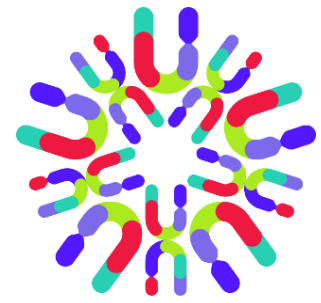




unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES



GenIDA

**zespół ZTTK
(zespół związany z genem
SON)**

rarechromo.org

Ten przewodnik został opracowany, aby pomóc rodzinom oraz pracownikom ochrony zdrowia opiekującym się osobami z zespołem ZTTK (zespołem związanym z genem SON). Zawiera informacje o przyczynie choroby, sposobach, w jaki może oddziaływać na osoby dotknięte tym zespołem, oraz sugestie dotyczące wsparcia i postępowania, które mogą być pomocne.

Czym jest zespół ZTTK?

Zespół ZTTK, czyli zespół **Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim** (nazwany od lekarzy, którzy jako pierwsi rozpoznali to schorzenie), jest rzadką chorobą genetyczną związaną z opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami zachowania, napadami padaczkowymi, niskim wzrostem, zaburzeniami widzenia, zmianami w budowie nerek i pęcherza moczowego oraz wiotkością stawów (hipermobilnością). Jak w wielu chorobach genetycznych, każda osoba może być dotknięta chorobą w inny sposób — nawet w obrębie tej samej rodziny. Nie każda osoba z zespołem ZTTK będzie miała wszystkie wymienione cechy, a dana cecha nie musi występować u wszystkich z takim samym nasileniem.

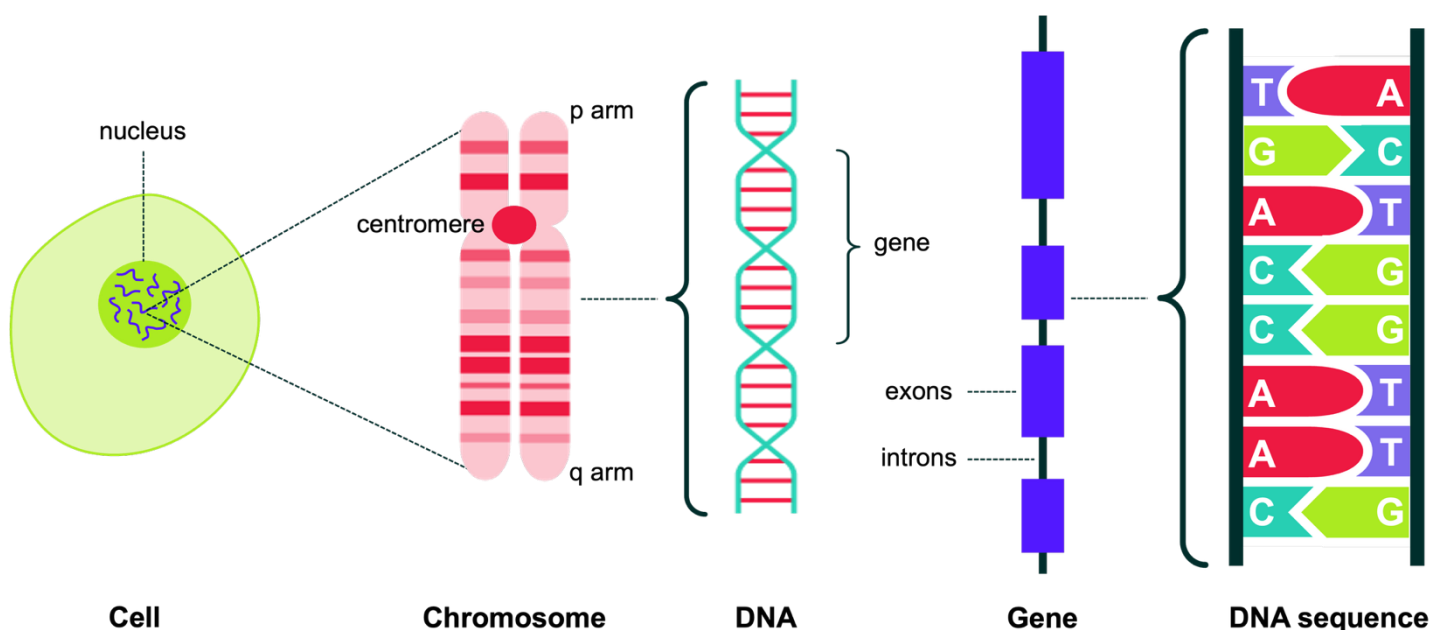
Zespół ZTTK jest spowodowany zmianami (wariantami) w genie **SON**, które zaburzają jego funkcję; schorzenie to jest również znane jako zespół związany z **genem SON**.

Co powoduje zespół ZTTK?

Geny to instrukcje, które odgrywają ważną rolę we wzroście i rozwoju. Są zbudowane z DNA i znajdują się w uporządkowanych strukturach zwanych **chromosomami**. Chromosomy zawierają naszą informację genetyczną. Znajdują się one w komórkach, czyli w podstawowych elementach budowy organizmu. U osób z chorobami genetycznymi jeden lub więcej genów nie przekazuje organizmowi instrukcji w oczekiwany sposób, co może prowadzić do zmian w jego funkcjonowaniu.

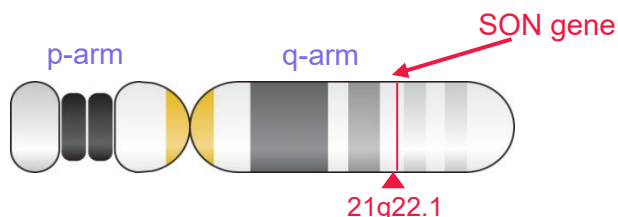
DNA składa się z elementów zwanych „zasadami” lub „nukleotydami”. Istnieją cztery zasady DNA, oznaczane literami A, C, G i T. Zasady te łączą się w strukturze DNA w pary zasad. Pełna sekwencja naszego DNA ma ponad trzy miliardy par zasad. Zmiany w sekwencji DNA (warianty) występują w genach każdego człowieka. To właśnie warianty w genach sprawiają, że każdy z nas jest unikalną osobą.

Zespół ZTTK jest spowodowany określonymi zmianami (nazywanymi wariantami patogennymi) w sekwencji DNA genu o nazwie **SON**.



Gen SON znajduje się na długim ramieniu „q” chromosomu 21, w regionie 21q22.11, jak pokazano na ilustracji poniżej.

Chromosome 21



W komórkach mamy dwie kopie chromosomu 21, a więc również dwie kopie genu SON. Zespół ZTTK występuje wtedy, gdy zmieniona jest tylko jedna kopia genu SON; druga kopia działa prawidłowo. Określa się to jako dziedziczenie **autosomalne dominujące**, ponieważ wszystkie ponumerowane chromosomy nazywa się autosomami, a choroby genetyczne występujące, gdy uszkodzona jest tylko jedna kopia genu autosomalnego, określa się jako dominujące.

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **single gene disorders – autosomal dominant inheritance**

Sekwencja genu SON służy do wytwarzania białka SON. Funkcja tego białka w organizmie nie jest jeszcze w pełni poznana, wiadomo jednak, że oddziałuje ono z wieloma białkami ważnymi dla rozwoju mózgu i metabolizmu.

Badania genetyczne

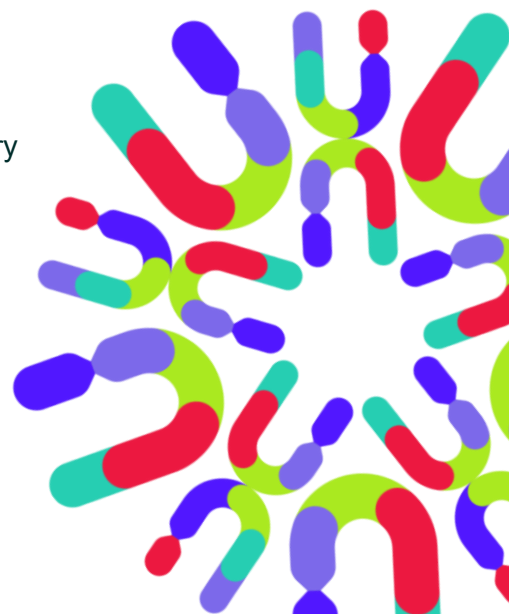
Zespół ZTTK jest spowodowany wariantami sekwencji genu i można go wykryć za pomocą badania genetycznego zwanego sekwencjonowaniem (np. sekwencjonowania całego eksomu — WES — lub sekwencjonowania całego genomu — WGS).

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **DNA sequencing**

Wyniki badania genetycznego

Wyniki badania genetycznego (genomowego) najprawdopodobniej zostaną przekazane przez lekarza genetyka, doradcę genetycznego albo lekarza, który zlecił badanie.

Przykładowy wynik badania sekwencjonowania DNA (np. WES lub WGS), które może wykrywać warianty genów, przedstawiono na następnej stronie na przykładzie genu SON.



c.1010C>T p.(Trp337Ser) (W337S): w eksonie 3 genu SON (NM_138926.3)

C>T	oznacza zmianę w sekwencji genu: nukleotyd C został zastąpiony nukleotydem T
c.1010	oznacza pozycję pary zasad, w której doszło do zmiany w sekwencji genu
p.(Trp337Ser) (W337S)	oznacza zmianę w białku: aminokwas tryptofan (Trp) został zastąpiony aminokwasem seryną (Ser) w pozycji 337 sekwencji aminokwasów tworzących białko
ekson 3	oznacza część genu, w której doszło do zmiany — w tym przypadku ekson 3
gen SON	oznacza gen, którego dotyczy zmiana
NM	oznacza używaną sekwencję referencyjną

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Interpreting Genetic Test Results**

Jakie cechy i objawy występują u osób z zespołem ZTTK?

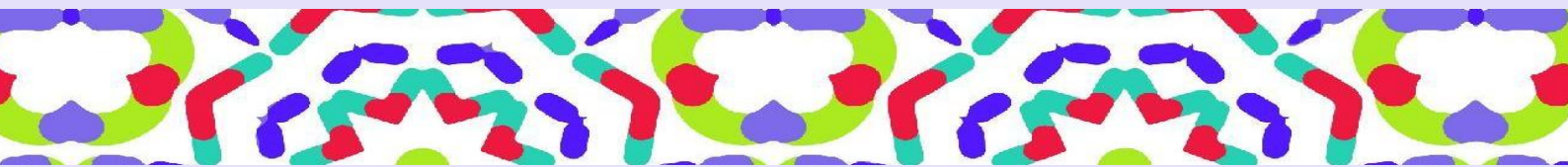
Jak w przypadku wielu chorób genetycznych, dzieci i dorośli z zespołem ZTTK mogą mieć różnorodne cechy i objawy. W miarę diagnozowania kolejnych osób i dzielenia się informacjami zakres tych cech oraz prawdopodobieństwo ich występowania będą stawały się coraz jaśniejsze.

Typowe cechy występujące u większości dzieci z zespołem ZTTK:

- Opóźnienie rozwoju o różnym nasileniu, od łagodnego do głębokiego
- Niepełnosprawność intelektualna lub trudności w uczeniu się, zwykle od umiarkowanych do ciężkich
- Opóźnienie mowy i języka
- Zaburzenia zachowania
- Zaburzenia snu
- Trudności z karmieniem, które zwykle ustępują we wczesnym dzieciństwie
- Subtelne, charakterystyczne cechy twarzy
- Obniżone napięcie mięśniowe (hipotonia)
- Wiotkie stawy (hipermobilność)
- Zaburzenia chodu
- Opóźnienie wzrastania
- Słaby przyrost masy ciała i niski wzrost
- Mały obwód głowy (mikrocefalia)
- Zaburzenia widzenia i zez
- Nieprawidłowości budowy mózgu
- Napady padaczkowe
- Nieprawidłowości szkieletowe, takie jak skrzywienie kręgosłupa i przykurcze stawów

Inne możliwe cechy obejmują:

- Zmiany w budowie serca
- Zaburzenia żołądkowo-jelitowe, w tym wymioty, refluks i biegunka
- Wady nerek i narządów płciowych (wady układu moczowo-płciowego)
- Utrata słuchu
- Niedobór odporności prowadzący do nawracających zakażeń



Ciąża i poród

Większość ciąż, w których dziecko ma zespół ZTTK, przebiega bez szczególnych nieprawidłowości i powikłań, jednak niektóre cechy mogą zostać wykryte w czasie ciąży, zwykle podczas badania ultrasonograficznego w połowie ciąży.

U wielu dzieci po urodzeniu obserwuje się trudności w karmieniu. Masa urodzeniowa bywa niższa od przeciętnej. Niektóre noworodki mogą być opisywane jako „niezwykle mało aktywne”, co może zwrócić uwagę lekarzy na możliwą chorobę podstawową.

Trudno było ustabilizować karmienie i przybieranie na wadze. W okresie noworodkowym rozpoznano kręcz szyi [gdy mięśnie szyi dziecka powodują skręcenie i przechylenie głowy na jedną stronę]. Ciemiączko zamknęło się przedwcześnie.”

„Pojedyncza tętnica pępowinowa i problemy z nerkami.”

Wygląd

U dzieci z zespołem ZTTK częściej niż u innych dzieci obserwuje się charakterystyczne cechy wyglądu twarzy. Powoduje to zauważalne podobieństwa między wyglądem neurotypowego dziecka a wyglądem innych osób z zespołem ZTTK.

Cechy twarzy są bardzo zróżnicowane, ale najbardziej zauważalne dotyczą zwykle okolicy oczu. Najczęstsze obejmują asymetrię twarzy, wydętą czoło, zwiększoną odległość między wewnętrznymi kącikami oczu, szpary powiekowe ustawione są skośnie ku górze lub ku dołowi, wyjątkowo proste brwi oraz szeroki, spłaszczony grzbiet nosa. U niektórych osób występują również nisko osadzone uszy i krótka rynienka podnosowa.

Rozwój

Motoryka duża i mała

Opóźnienie rozwoju ruchowego zgłaszano dotychczas u wszystkich dzieci z zespołem ZTTK (stan na 2025 r.). Stopień opóźnienia waha się od łagodnego do ciężkiego, przy czym u większości dzieci jest umiarkowany. Kamienie milowe rozwoju, takie jak obracanie się, siedzenie, chodzenie, zabawa zabawkami, używanie sztućców, zapinanie zamków i guzików oraz nauka korzystania z toalety, są często opóźnione. Zakres ostatecznych umiejętności jest jednak szeroki: niektóre dzieci osiągają sprawność ruchową i inne umiejętności w podobnym wieku jak dzieci rozwijające się typowo, a u innych opóźnienie jest bardziej widoczne. U części dzieci opisywano utratę wcześniej nabytych umiejętności (regres rozwojowy).

Obniżone napięcie mięśniowe (hipotonia) i wiotkość stawów (hipermobilność) są częste i mogą wpływać na sposób poruszania się. Przykurcze, czyli ograniczenie ruchomości stawów uniemożliwiające ich pełne wyprostowanie, występują rzadko, ale również mogą wpływać na ruch. Niektóre dzieci mogą mieć nietypowy chód z powodu niskiego napięcia mięśniowego lub problemów z równowagą (ataksja). U niewielkiej liczby osób obserwowano drżenia i nietypowe ruchy (dystonię). Wiele dzieci korzysta z wczesnej interwencji, w tym ortez, wkładek, stabilizatorów, szyn, jak również terapii zajęciowej i fizjoterapii.

Usiadł w wieku 8 miesięcy i zaczął samodzielnie chodzić w wieku 2 lat. Ma hipotonię z wiotkością stawów. Jako niemowlę miał tendencję do zaciskania pięści i przyciskania głowy do czegoś, co nadal lubi. Zawsze preferował prawą rękę i miał skłonność do lustrzanego naśladowania ruchów dłoni.”

„W wieku 5 lat wymaga stałej opieki i nadzoru. Staje się silniejsza i każdego dnia potrafi robić więcej, ale obecnie potrzebuje drugiej osoby do całej higieny osobistej, zmiany pieluch, karmienia przez sondę i podawania leków. Lubi biegać, choć często upada. Bardzo kocha też książki i wspólne czytanie oraz muzykę różnych gatunków. Lubi jeździć na rowerze i kopać w ziemi.”

„Hipermobilność stawów.”

„W wieku 3 lat chętnie podejmuje zabawę równoległą z rodzeństwem. Uwielbia śpiewać piosenki i coraz lepiej wymawia słowa. Potrafi rozpoznawać przedmioty, zwierzęta, członków rodziny, części garderoby i pojazdy.”

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Therapies i Toilet training and continence**

Rozwój intelektualny i uczenie się

Wszystkie dzieci z zespołem ZTTK mają niepełnosprawność intelektualną lub trudności w uczeniu się. Nasilenie może być od łagodnego do ciężkiego, ale zwykle mieści się w zakresie umiarkowanym. Większość dzieci wymaga dodatkowego wsparcia edukacyjnego. Wczesna interwencja może być szczególnie korzystna, a formalna ocena indywidualnych potrzeb jest zalecana.



Kwalifikuje się do nauczania specjalnego jako uczeń z wadą słuchu, a także z opóźnieniem rozwoju w zakresie komunikacji i rozwoju fizycznego. Otrzymuje terapię mowy w zakresie języka ekspresyjnego i receptywnego, terapię zajęciową, fizjoterapię, wsparcie asystenta słuchu i nadajnik FM oraz pomoc w czynnościach osobistych.”

„Ma niepełnosprawność intelektualną i całościowe opóźnienie rozwoju, a także wiele potrzeb sensorycznych. Ma pełny indywidualny program edukacyjny i uczęszcza do szkoły specjalistycznej, gdzie otrzymuje wszystkie potrzebne formy wsparcia i terapie.”

„Umiarkowana niepełnosprawność intelektualna.”

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Education i Further education, training and work**

Mowa i język

Dzieci z zespołem ZTTK zwykle mają opóźnienia rozwoju mowy i języka, a niektóre z nich mogą mieć trudności z koordynacją ruchów warg, żuchwy i języka potrzebnych do prawidłowego artykułowania słów (apraksja mowy). Zakres osiągniętych umiejętności jest szeroki; część dzieci może pozostać niewerbalna. U dzieci, które rozwijają mowę, mogą pojawić się pojedyncze słowa, krótkie frazy lub proste zdania, a niektóre rozwijają umiejętność rozmowy i mają obszerne słownictwo. Wielu rodziców uważa, że ich dziecko rozumie znacznie więcej, niż potrafi wyrazić słowami.

Ocena przeprowadzona przez logopedę może pomóc określić konkretne trudności Twojego dziecka i zaplanować regularne sesje terapeutyczne dostosowane do jego potrzeb. U osób niemówiących lub używających bardzo niewielu słów pomocne mogą być metody komunikacji wspomagającej i alternatywnej, takie jak wskazywanie, piktogramy, gesty, mimika, uproszczony język migowy oraz zaawansowane systemy komunikacji wspomaganej.

„Rozumie znacznie więcej, niż potrafi wyrazić. Oprócz zespołu ma niedosłuch, który rozpoznano późno, dlatego jego artykulacja językowa jest opóźniona w stosunku do wieku.”

„Pierwsze zrozumiałe dla nas słowa powiedział w wieku 2 lat.”

„W wieku 5 lat wyraźnie rozumie dużo więcej, niż potrafi wyrazić słowami. Reaguje na swoje imię a kiedy chce, potrafi wykonywać proste polecenia. Używa różnych gestów, czasem znaków, korzysta też z urządzenia komunikacyjnego. Potrafi powiedzieć kilka słów.”

„W wieku 3 lat regularnie mówi czterowyrazowe zdania. Bardzo dobrze toleruje aparaty słuchowe i okulary — nie zdejmuje ich.”

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Communication**

Karmienie

Problemy z karmieniem w okresie noworodkowym są częste. Obniżone napięcie mięśniowe może utrudniać połykanie, a niektóre niemowlęta ssą słabo i mogą wymagać mleka wysokokalorycznego, aby wspierać przyrost masy ciała. U części dzieci występuje refluks żołądkowo-przełykowy, który może wymagać leczenia, w tym odpowiedniego układania podczas karmienia, leków, suplementów żywieniowych, a czasem założenia sondy nosowo-żołądkowej albo gastrostomii. Zdarzają się również epizody aspiracji, czyli przedostawania się płynu, pokarmu lub śliny do górnych dróg oddechowych lub płuc. Niektórym dzieciom pomaga wizyta w poradni karmienia, gdzie można ocenić trudności i uzyskać porady dotyczące jedzenia i picia.

„Brak prawidłowego przyrostu masy ciała, karmienie przez sondę.”

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Feeding**

Wzrost i budowa ciała

U wielu dzieci z zespołem ZTTK opisanych dotąd w literaturze medycznej (2025) stwierdzano mały obwód głowy jak na wiek (małogłowie) oraz niski wzrost. U kilku osób wykryto niedobór hormonu wzrostu. Po okresie niemowlęcym wzrost i masa ciała są zmienne, ale zwykle pozostają poniżej średniej.

„W wieku 12 lat znajduje się poniżej 0,4 centyla. Ma asymetryczny rozmiar głowy ze względu na większy niż oczekiwany rozmiar głowy w stosunku do wieku. Przez pewien czas występowała niedoczynność tarczycy. Niedobór hormonu wzrostu.”

Zachowanie

Rodzice i klinicyści często opisują dzieci z zespołem ZTTK jako kochające, zdeterminowane i czułe. Jednocześnie ich towarzyskie nastawienie może współistnieć z wyzwaniami neurobehawioralnymi, takimi jak zaburzenia snu, zaburzenia ze spektrum autyzmu, lęk, trudności w regulacji emocji i agresja. Trudne zachowania nie są odzwierciedleniem charakteru dziecka, lecz często wynikają z problemów z uwagą, lękiem lub przetwarzaniem sensorycznym.

Zrozumienie tego złożonego profilu jest kluczowe dla zapewnienia skutecznego wsparcia. Strategie postępowania powinny koncentrować się na przyczynach trudnych zachowań — na przykład zapewnieniu wsparcia sensorycznego, stosowaniu metod radzenia sobie z lękiem i tworzeniu uporządkowanego środowiska wspierającego uwagę — przy jednoczesnym rozwijaniu naturalnie przyjaznej i społecznej osobowości dziecka.



Wrażliwy na światło i hałas.”

„Śpi lekko i nieregularnie.”

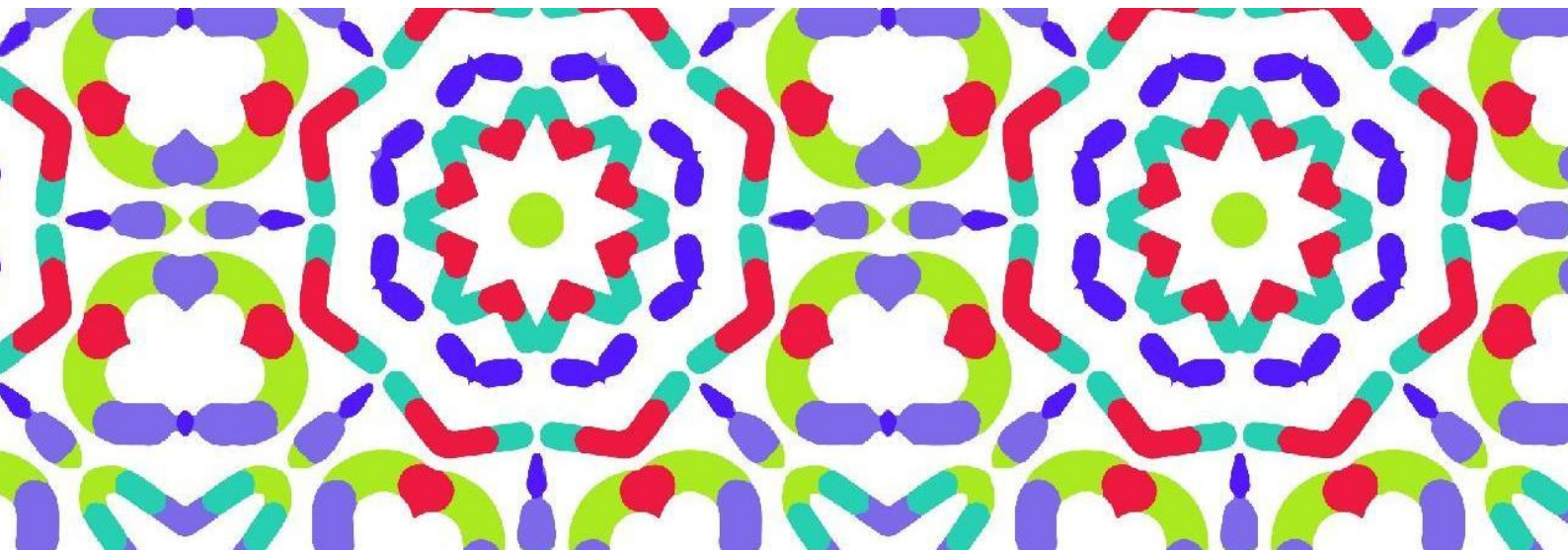
Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Challenging Behaviour i Sleep**

Dorosłość

Doświadczenia osób dorosłych mogą być bardzo zróżnicowane i zależą od wielu czynników, w tym od poziomu niepełnosprawności intelektualnej lub trudności w uczeniu się, ewentualnych utrzymujących się problemów zdrowotnych oraz postępów we wczesnej interwencji i leczeniu. Dorośli z zespołem ZTTK mają różny poziom samodzielności.

Badania obejmujące niewielką liczbę dorosłych osób z rozpoznanym zespołem ZTTK wykazały, że częściej niż w populacji ogólnej występuje u nich nadciśnienie tętnicze o wczesnym początku.

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Puberty i Transition**



Problemy medyczne

U dzieci z zespołem ZTTK obserwowano następujące problemy medyczne. Nie występują one u wszystkich dzieci, dlatego nie każde dziecko z zespołem ZTTK będzie nimi dotknięte.

Mózg

U wielu dzieci występują nieprawidłowości strukturalne mózgu, które można wykryć w badaniu rezonansem magnetycznym (MRI). Obserwowane zmiany różnią się u poszczególnych osób. Do zmian opisywanych u osób z zespołem ZTTK należą:

- Niedorozwój istoty białej łączącej dwie półkule mózgu (ciała modzelowatego)
- Słabiej rozwinięta część mózgu zwana mózdzkiem (hipoplazja mózdzku)
- Ścieńczenie ciała modzelowatego
- Powiększone przestrzenie wypełnione płynem w mózgu (poszerzone komory)
- Zmiany w pofałdowaniu mózgu oraz rzadziej nietypowe połączenia istoty białej

00 *Badanie MRI wykazało zmniejszenie objętości istoty białej oraz malformację Chiariego, z prawdopodobnym rozwojowym poszerzeniem komór nadnamiotowych.”*

„Badanie MRI wykazało częściową agenezję ciała modzelowatego, polimikrogyrię, leukomalację okołokomorową, ubytek istoty białej, cienką przysadkę mózgową, cienkie nerwy wzrokowe i asymetryczne komory.”

Napady padaczkowe

Okolo połowa dzieci z zespołem ZTTK doświadcza jakiejś formy napadów padaczkowych, czyli nagłych i nieoczekiwanych zmian aktywności elektrycznej mózgu. Objawy zależą od tego, które części mózgu są zaangażowane, i mogą obejmować przejściowe splątanie, niekontrolowane ruchy szarpane oraz utratę przytomności lub świadomości. Wiek pojawienia się napadów jest zmienny, a napady mogą wystąpić jednorazowo lub powtarzać się częściej. U tej samej osoby może występować więcej niż jeden typ napadów. Badanie EEG i wideo-EEG mogą pomagać w rozpoznaniu rodzaju napadu padaczkowego.

Napady mogą budzić duży niepokój rodzin i być trudne do obserwowania, jednak w większości przypadków ustępują samoistnie lub pod wpływem leczenia. Nie przeprowadzono badań określających, który lek przeciwpadaczkowy jest najlepszy w zespole ZTTK, ale skuteczną kontrolę napadów uzyskiwano m.in. przy użyciu lewetyracetamu, karbamazepiny i klobazamu.

Jeśli u dziecka po raz pierwszy wystąpi napad, należy usunąć z jego otoczenia przedmioty, które mogłyby spowodować uraz, i skontaktować się z pracownikiem ochrony zdrowia.

W zespole ZTTK obserwowano wiele rodzajów napadów. Najczęściej występują napady gorączkowe; poza nimi nie ma jednego dominującego typu napadów. Typy napadów obejmują:

Napad gorączkowy Epizody występują wyłącznie wtedy, gdy dziecko ma wysoką gorączkę.

Napad nieświadomości „zawieszeń” Zmiana zachowania, jakby dziecko „wyłączało się”, czasem z patrzeniem w jeden punkt, drżeniem powiek lub mlaskaniem. Napady nieświadomości są bardzo krótkie i często trwają mniej niż pół minuty.

Niemowlęce napady zgięciowe Rodzaj napadu zwykle występujący seriami u niemowląt w wieku od 3 do 10 miesięcy. Najczęściej obserwuje się je po przebudzeniu; mogą być wyraźne lub subtelne.

Napad toniczno-kloniczny uogólniony Na początku napadu nieprawidłowa aktywność elektryczna obejmuje obie półkule mózgu. Napad obejmuje fazę usztywnienia mięśni, po której następuje drgawki.

Napad miokloniczny uogólniony Obejmuje szarpane lub przypominające wstrząs skurcze różnych mięśni w dowolnej części ciała, zwykle jednak rąk lub nóg. Każdy napad miokloniczny trwa ułamek sekundy lub najwyżej sekundę.

Napad toniczny Napad obejmujący nagłe usztywnienie mięśni.

Napad miokloniczno-atoniczny Napad obejmujący szarpane lub przypominające wstrząs skurcze mięśni, po których następuje utrata napięcia mięśniowego, tak że osoba stojąca upada na ziemię.

Serce

U niektórych opisanych dotąd osób z zespołem ZTTK stwierdzono wrodzone zmiany w budowie serca. Jeśli podejrzewa się problemy z sercem, można je rozpoznać za pomocą badań takich jak echokardiogram.

Najczęściej obejmują one:

- Ubytek między dwiema górnymi jamami serca (ubYTEK przegrody międzyprzedsionkowej, ASD) albo ubYTEk między dwiema dolnymi jamami serca (ubYTEk przegrody międzykomorowej, VSD)
- Brak zamknięcia przewodu, który w życiu płodowym przenosi krew między aortą a tętnicą płucną (przetrwwały przewód tętniczy, PDA)



Dwupłatkowa zastawka aortalna, szmer przy lewym brzegu mostka.”

Zaparcia

Zaparcia i inne zaburzenia żołądkowo-jelitowe są częste u dzieci z zespołem ZTTK. Mogą być związane z obniżonym napięciem mięśniowym, małą ilością ruchu, dietą ubogą w błonnik i niewielkim spożyciem płynów, a także innymi, nie w pełni poznanymi przyczynami. Ważne jest omówienie możliwych przyczyn z lekarzem lub pielęgniarką środowiskową, którzy mogą zalecić zmianę diety albo środki zmiękczające stolec lub przeczyszczające. U niektórych dzieci pomocne były lewatywy, gdy objawy były szczególnie nasilone.

Oczy i wzrok

Problemy z oczami i widzeniem są częste u dzieci z zespołem ZTTK. Opisywano szeroki zakres zaburzeń, a u jednej osoby może występować więcej niż jeden problem związany ze wzrokiem lub oczami. Najczęściej są to nadwzroczność, którą zwykle można skorygować okularami; zez, w którym jedno lub oba oczy odchylają się do wewnątrz, na zewnątrz, w górę lub w dół; albo korowe zaburzenia widzenia wynikające ze zmian w części mózgu przetwarzającej informacje wzrokowe.



Ma anizometrię lewego oka [gdy występuje istotna różnica widzenia między oczami] oraz niewielką egzoforię [gdy jedno lub oba oczy odchylają się na zewnątrz podczas skupiania wzroku, na przykład przy korzystaniu z ekranu]. Nosi okulary od 2. roku życia.”

Kręgosłup i kości

Niektóre dzieci rodzą się ze skrzywieniem kręgosłupa lub rozwijają je później. Może to być boczne skrzywienie kręgosłupa (skolioza), zaokrąglenie górnej części pleców (kifoza) albo kifoskolioza. Skrzywienie można leczyć fizjoterapią i ćwiczeniami, a czasem konieczna jest orteza lub operacja.

Kilka niemowląt z zespołem ZTTK urodziło się ze zmianą w kręgu (kości kręgosłupa), w której rozwinęła się tylko jedna połowa kości (półkręgi). Może to nasilać skoliozę, ale poza tym zwykle nie jest szkodliwe.

Czasami można zaobserwować także inne zmiany w szkielecie, takie jak nieprawidłowości kończyn, dłoni, stóp i żeber.



Nieprawidłowości kręgów.”

Stawy

Nieprawidłowości stawów są znaną cechą zespołu ZTTK. Obejmują bardzo wiotkie, hipermobilne stawy, co oznacza, że niemowlęta i dzieci mogą ustawiać kończyny w pozycjach trudnych lub niemożliwych dla innych osób. Choć nie zawsze powoduje to problemy, hipermobilność może wiązać się z bólem i sztywnością stawów oraz mięśni, łatwymi zwichnięciami i urazami, takimi jak skręcenia. Dzieci z bardzo wiotkimi stawami mogą wymagać fizjoterapii, masażu lub dodatkowych stabilizatorów, zanim zaczną chodzić. W nielicznych przypadkach stawy są nadmiernie sztywne i mogą wymagać leczenia operacyjnego oraz wydłużenia ścięgien.

Podniebienie

Rzadko zgłaszano nieprawidłowości sklepienia jamy ustnej (podniebienia), od trudnych do zauważenia, takich jak wysokie lub łukowate podniebienie, po bardziej oczywiste, takie jak rozszczep podniebienia.

Nieprawidłowości podniebienia, zwłaszcza rozszczep, mogą powodować trudności z karmieniem, słuchem, wyrzynaniem zębów i wytwarzaniem mowy. Leczenie chirurgiczne może złagodzić, a czasem całkowicie usunąć te problemy.

Nerki i drogi moczowe

Niektóre dzieci rodzą się z nieprawidłowościami nerek lub dróg moczowych. Opisywano między innymi nerkę podkowiastą, brak jednej nerki lub jej mały rozmiar oraz inne zmiany strukturalne jednej lub obu nerek. Zwykle można je wykryć w badaniu ultrasonograficznym nerek.

Zakażenia układu moczowego są stosunkowo częste i mogą wymagać leczenia antybiotykami. Nawracające zakażenia mogą wymagać profilaktycznego stosowania antybiotyków. Opisywano również odpływ moczu z pęcherza w kierunku nerek, który może uszkadzać nerki i prowadzić do częstych zakażeń.



Obustronny odpływ pęcherzowo-moczowodowy (VUR).”

„Prawa nerka jest nieco mniejsza niż lewa.”

Słuch

U niektórych dzieci występuje utrata słuchu. Możliwe jest jej leczenie za pomocą aparatów słuchowych. U części dzieci pojawia się „wysiękowe zapalenie ucha środkowego” („glue ear”), czyli gromadzenie się płynu za błoną bębenkową, które może nasilać się przy nietypowo wąskich przewodach słuchowych zewnętrznych i nadmiarze woskowiny. Jest to rodzaj przewodzeniowego ubytku słuchu i zwykle leczy się go przez założenie drenów wentylacyjnych do błony bębenkowej. Ponieważ dzieci są narażone na opóźnienie rozwoju mowy, należy wcześniej reagować na obawy rodziców i zapewnić terapię w domu lub w szkole.

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Hearing**

Jak często występuje zespół ZTTK?

Zespół ZTTK jest niezwykle rzadki. Obecnie (2025 r.) w literaturze medycznej opisano około 80 osób z wariantem genu *SON*, ale wiadomo, że zdiagnozowano więcej osób; ZTTK SON-Shine Foundation szacuje, że na świecie rozpoznano 450–500 osób dotkniętych tym zespołem.

Oczekuje się, że wraz ze wzrostem świadomości i coraz bardziej rutynowym wykonywaniem badań genetycznych rozpoznawanie to będzie stawiane u większej liczby osób.

Dlaczego do tego doszło?

Podczas poczęcia materiał genetyczny rodziców jest kopiowany w komórce jajowej i plemniku, które tworzą nowe dziecko. Ten biologiczny proces kopiowania nie jest doskonały i u wszystkich dzieci dochodzi do losowych zmian w kodzie genetycznym, których nie ma w DNA rodziców. Dzieje się to naturalnie i nie wynika z diety, środowiska ani stylu życia rodziców. Większość takich zmian nie ma oczywistego wpływu. Rzadko jednak losowa zmiana DNA może prowadzić do problemów zdrowotnych lub wpływać na rozwój. Jeśli taka zmiana zaburza funkcję genu *SON*, u dziecka występuje zespół ZTTK. U niemal wszystkich osób opisanych dotąd (2025 r.) zmiana była losowa, czyli „de novo”, co oznacza, że pojawiła się po raz pierwszy w danej rodzinie u osoby dotkniętej chorobą.

Czy może się to powtórzyć?

Możliwość urodzenia kolejnego dziecka dotkniętego rzadką chorobą genetyczną zależy od kodu genetycznego rodziców. Prawie wszystkie dotychczas opisane przypadki zespołu ZTTK (2025 r.) są de novo, czyli nowe, co oznacza, że nie zostały odziedziczone po rodzicach. Jeśli wariant powstał de novo i żaden z rodziców nie ma tej samej zmiany w genie *SON* co dziecko, ryzyko urodzenia kolejnego dziecka z zespołem ZTTK wynosi zwykle mniej niż 1%.

W rodzinach, w których wariant genu *SON* został odziedziczony od rodzica, ryzyko urodzenia kolejnego dziecka — dziewczynki lub chłopca — z zespołem ZTTK wynosi 50% w każdej ciąży. Nie można jednak wiarygodnie przewidzieć wpływu na rozwój, zdrowie i zachowanie dziecka. Ośrodek genetyczny powinien móc zaproponować poradnictwo przed kolejną ciążą.

Jeśli dziecko z wariantem genu *SON* w przyszłości będzie miało własne dzieci, prawdopodobieństwo przekazania wariantu dziecku wynosi 50% w każdej ciąży. Zdolność dziecka do opieki nad własnym dzieckiem będzie najprawdopodobniej ściśle związana z jego własnymi możliwościami uczenia się i zachowaniem. Lekarz genetyk kliniczny lub doradca genetyczny może udzielić każdej rodzinie indywidualnej porady dotyczącej prawdopodobieństwa urodzenia kolejnych dzieci z zespołem ZTTK.

Unique publikuje osobny przewodnik (w języku angielskim) **Mosaicism, Planning your next child, Prenatal genetic testing and diagnosis, A clinical genetics appointment i Supporting siblings of children with a rare genetic condition**

Czy zespół ZTTK można wyleczyć?

Obecnie nie ma leczenia przyczynowego zespołu ZTTK, ponieważ skutki zmiany genetycznej pojawiają się już podczas formowania i rozwoju dziecka. Znajomość rozpoznania pozwala jednak wdrożyć odpowiednie monitorowanie i interwencje.

Postępowanie

Nie opublikowano dotąd wytycznych praktyki klinicznej dotyczących zespołu ZTTK (2025 r.). Poniższe sugestie pochodzą od klinicystów mających doświadczenie w opiece nad osobami z zespołem ZTTK i mają na celu poprawę jakości życia oraz zmniejszenie ryzyka powikłań.

Dzieci i dorośli z zespołem ZTTK powinni pozostawać pod opieką zespołu wielodyscyplinarnego. Zespół powinien obejmować genetyka oraz pediatrę (w przypadku dzieci), którzy mogą koordynować opiekę, monitorować rozwój i zachowanie oraz zapewniać odpowiednie wsparcie, takie jak fizjoterapia, terapia zajęciowa, terapia mowy i — w razie potrzeby — terapia behawioralna. W zależności od występujących cech konieczne mogą być konsultacje neurologiczne, endokrynologiczne, kardiologiczne, okulistyczne, gastroenterologiczne, urologiczne i nefrologiczne.

Bezpośrednio po rozpoznaniu

Jeśli nie wykonano tego w ramach diagnostyki, zaleca się ocenę cech zespołu ZTTK występujących u dziecka lub dorosłego z rozpoznaniem tej choroby genetycznej. Może ona obejmować ocenę rozwojową, neurologiczną, neuropsychiatryczną, okulistyczną, audiologiczną i endokrynologiczną. Zaleca się również USG serca (echokardiogram), nerek i dróg moczowych. Pozwala to ustalić, które cechy zespołu ZTTK są obecne i jak bardzo są nasilone.

Opieka wspierająca

Dzieci z zespołem ZTTK prawdopodobnie będą wymagały opieki zespołu wielodyscyplinarnego. Wsparcie może obejmować lekarza pediatrę, genetyka, neurologa, kardiologa, endokrynologa, urologa, nefrologa, okulistę, terapeutę zajęciowego, fizjoterapeutę, logopedę, pielęgniarki specjalistyczne oraz innych pracowników ochrony zdrowia, w zależności od indywidualnych potrzeb.

Pediatra – lekarz specjalizujący się w zdrowiu fizycznym, psychicznym i społecznym dzieci od urodzenia do wczesnej dorosłości.

Genetyk – lekarz specjalizujący się w chorobach genetycznych.

Neurolog – lekarz specjalizujący się w chorobach mózgu, rdzenia kręgowego i układu nerwowego.

Kardiolog – lekarz specjalizujący się w chorobach serca.

Endokrynolog – lekarz specjalizujący się w hormonach, ich wpływie na organizm oraz we wzrastaniu.

Urolog – lekarz specjalizujący się w rozpoznawaniu i leczeniu chorób układu moczowego.

Nefrolog – lekarz specjalizujący się w chorobach nerek.

Okulista – lekarz specjalizujący się w chorobach oczu.

Terapeuta zajęciowy – specjalista ochrony zdrowia, który wykorzystuje codzienne aktywności do wspierania samodzielności i może dobrać odpowiedni sprzęt pomocniczy.

Fizjoterapeuta – specjalista ochrony zdrowia, który wykorzystuje ćwiczenia, ruch, terapię manualną, edukację i poradnictwo, aby wspierać siłę, sprawność i możliwości ruchowe ciała.

Logopeda – specjalista ochrony zdrowia pomagający w zakresie mowy, języka, komunikacji, a czasem także trudności z karmieniem i połykaniem.

Pielęgniarki specjalistyczne i/lub inni pracownicy ochrony zdrowia mogą być potrzebni do systematycznego i kompleksowego planowania leczenia dziecka lub osoby dorosłej.

Leczenie i terapie

Wczesna interwencja może być szczególnie korzystna, a formalna ocena indywidualnych potrzeb jest zalecana. Plan edukacyjno-zdrowotno-opiekuńczy w Wielkiej Brytanii, indywidualny program edukacyjny w

Stanach Zjednoczonych lub równoważny dokument w innych krajach może pomóc zapewnić dziecku potrzebne wsparcie edukacyjne, zdrowotne i społeczne.

Leczenie zależy od konkretnych cech i objawów występujących u osoby z zespołem ZTTK i może obejmować fizjoterapię, terapię zajęciową, terapię mowy, terapię karmienia, terapię behawioralną, leki, modyfikacje diety oraz zabiegi chirurgiczne lub inne leczenie problemów zdrowotnych, takich jak wady szkieletowe, choroby serca, nieprawidłowości nerek i dróg moczowych, ciężkie trudności z karmieniem, zez lub zaburzenia słuchu.

Fizjoterapia w przypadku obniżonego napięcia mięśniowego; może obejmować określone ćwiczenia wzmacniające i wspierać rozwój umiejętności motorycznych.

Terapia zajęciowa w zakresie pomocy fizycznych, takich jak szyny, które mogą ułatwiać codzienne czynności.

Terapia mowy wspierająca rozwój mowy.

Terapia karmienia pomagająca poprawić koordynację lub rozwiązywać trudności z karmieniem związane z przetwarzaniem sensorycznym.

Terapia behawioralna w przypadku cech autyzmu, ADHD i lęku; może obejmować ustrukturyzowane metody, takie jak terapia behawioralna (ABA), które pomagają radzić sobie z trudnymi zachowaniami, rozwijać umiejętności społeczne i wzmacniać strategie radzenia sobie.

Leki mogą być przepisywane w zależności od konkretnych objawów, takich jak problemy żołądkowo-jelitowe lub napady padaczkowe.

Dieta, na przykład dieta bogata w błonnik albo środki zmiękczające stolec i/lub przeczyszczające, może być zalecana w celu łagodzenia zaparć. U niektórych osób pomocne są lewatywy, gdy objawy są szczególnie nasilone.

Operacje i leczenie problemów zdrowotnych, takich jak wady szkieletowe, choroby serca oraz nieprawidłowości nerek i dróg moczowych. Założenie gastrostomii (sondy G) w przypadku ciężkich, długotrwałych trudności z karmieniem może być konieczne, aby zapewnić odpowiednie odżywienie. Można rozważyć zabiegi korygujące zez i poprawiające widzenie. U niektórych osób pomocne mogą być aparaty słuchowe.



Monitorowanie

Zaleca się regularne oceny, aby monitorować obecne objawy, odpowiedź na opiekę i leczenie oraz pojawianie się nowych objawów w czasie.

- Regularne kontrole rozwoju psychoruchowego i postępów w edukacji dziecka
- Konsultacje neurologiczne w przypadku obniżonego napięcia mięśniowego, zaburzeń ruchowych lub napadów
- Regularne konsultacje okulistyczne w razie zaburzenia widzenia
- Coroczna kontrola słuchu
- Rozważenie corocznej kontroli kardiologicznej, jeśli stwierdzono wrodzoną wadę serca
- Rozważenie USG jamy brzusznej oraz kontroli nerek i dróg moczowych w razie potrzeby
- Monitorowanie wzrostu oraz konsultacja gastroenterologiczna, jeśli występują trudności z karmieniem, refluks lub zaparcia
- Ocena potrzeby wsparcia społecznego, opieki wytchnieniowej, pielęgniarstwa, poradnictwa genetycznego i planowania rodziny

Badania nad nowymi metodami leczenia zespołu ZTTK

Zmiany genetyczne powodujące zespół ZTTK wpływają na rozwój mózgu i innych części ciała jeszcze przed urodzeniem. Chociaż mózg w pewnym stopniu rozwija się także po urodzeniu, nie jest jasne, w jakim zakresie zespół ZTTK mógłby być leczony w późniejszym życiu po postawieniu rozpoznania.

Trwają badania nad ulepszonym leczeniem i postępowaniem w różnych aspektach zespołu ZTTK, takich jak np. obniżone napięcie mięśniowe. Ponadto, choć zespół ZTTK jest chorobą stosunkowo rzadką, gen SON pozostaje przedmiotem ciągłych badań. Badania nad terapiami, takimi jak terapie genowe, które mogłyby potencjalnie korygować warianty powodujące zespół ZTTK, mogą w przyszłości pomóc osobom z tym zespołem.

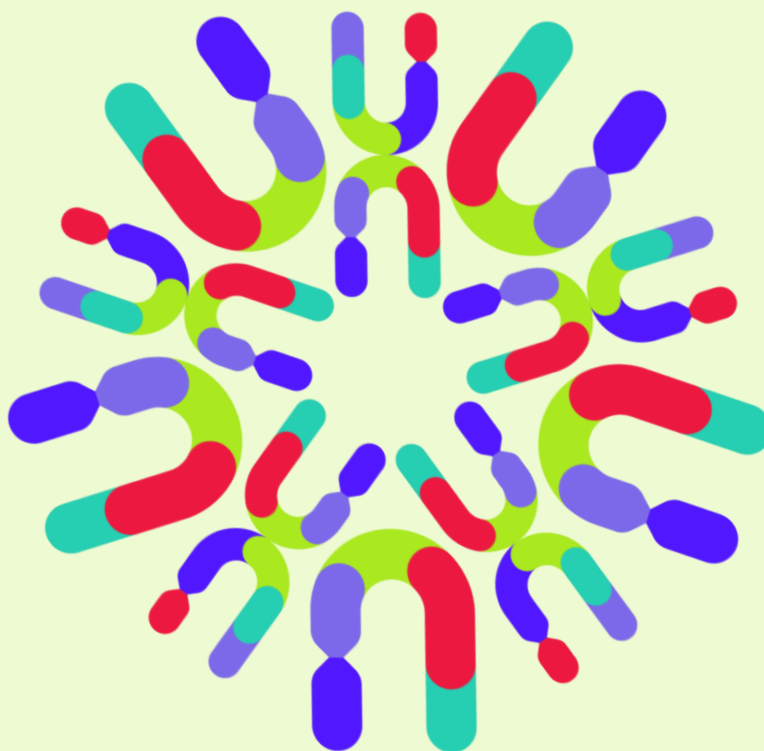
Szczegółowe informacje o badaniach klinicznych dotyczących konkretnej choroby lub genu można znaleźć w serwisach [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) oraz [EU Clinical Trials Register](https://european-clinical-trials-register.eu).

Rodziny mówią...

 *Jest bardzo kochający, troskliwy i potrafi być bardzo zabawny. Uwielbia się przytulać i jest przyjaźnie nastawiony do wszystkich.”*

„Ma motywację i determinację do nauki. Okazuje emocje i jest ich świadomy, zwłaszcza miłości. Ma zaraźliwy uśmiech i śmiech. Jest wojownikiem i pokazuje światu, że ta choroba go nie zatrzyma.”

„Jest bardzo bystra i zmotywowana. Jest zabawna i uwielbia się śmiać. Lubi też rozśmieszać innych. Kocha swoją rodzinę i starszego brata, z którym jest bardzo blisko. Jest bardzo radosna, ale najszcześniejsza wtedy, gdy jest w domu z rodziną, na huśtawkach lub zjeżdżalniach w parku albo gdy je lody. Wnosi do naszego życia ogromną radość.”



Źródła

Informacje zawarte w tej broszurze pochodzą z opublikowanej literatury medycznej oraz informacji przekazanych przez członków Unique. W 2025 r. Unique miało 11 członków z zespołem ZTTK. Podano nazwisko pierwszego autora i datę publikacji artykułów medycznych, aby umożliwić odnalezienie streszczeń lub oryginalnych artykułów w internecie w bazie PubMed (pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/).

Piśmiennictwo

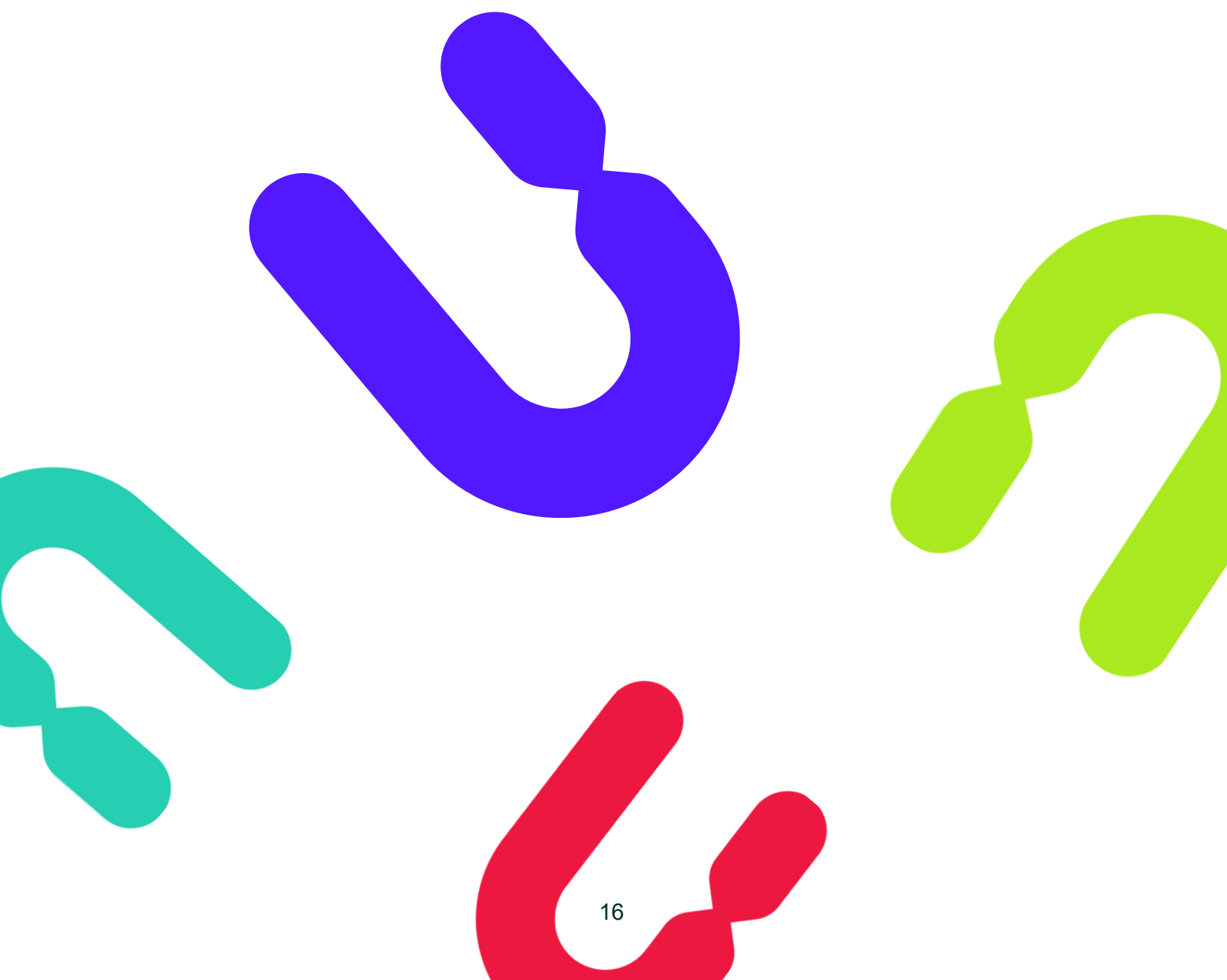
Mori i wsp. (2025). Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim Syndrome. GeneReviews® [Internet] Seattle (WA): 25 września 2025. [Link do artykułu](#)

Dingemans i wsp. (2021). Establishing the phenotypic spectrum of ZTTK syndrome by analysis of 52 individuals with variants in SON. Eur J Hum Genet., 30(3): 271–281. * [Link do artykułu](#)

Kushary i wsp. (2021). ZTTK syndrome: Clinical and molecular findings of 15 cases and a review of the literature. American Journal of Medical Genetics, 185(12): 3740–3753. PMID 34331327. * [Link do artykułu](#)

Kim i wsp. (2016). De Novo Mutations in SON Disrupt RNA Splicing of Genes Essential for Brain Development and Metabolism, Causing an Intellectual-Disability Syndrome. American Journal of Human Genetics, 18;99(3): 711–719. * [Link do artykułu](#)

Uwaga: gwiazdka oznacza artykuły dostępne w trybie otwartego dostępu dla wszystkich w serwisie pubmed.ncbi.nlm.nih.gov



Inform Network Support



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

Grupa wsparcia dla osób z rzadkimi zaburzeniami chromosomowymi
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
help@rarechromo.org | rarechromo.org

Dołącz do Unique, aby uzyskać kontakty z rodzinami, informacje i wsparcie:

Pomóż nam pomagać Tobie!

Unique jest organizacją charytatywną bez finansowania rządowego, działającą wyłącznie dzięki darowiznom i grantom. Jeśli możesz, przekaz darowiznę:

Ten przewodnik został opracowany we współpracy z **GenIDA**



Grupy na Facebooku i inne linki:

- **ZTTK SON-Shine Foundation**
- **ZTTK SON-Shine Foundation Facebook group**
- **Simons Searchlight | SON**
- **Simons Searchlight SON Facebook group**
- **Fundacja SONgene ZTTK Poland**



Tłumaczenie:

Fundacja SONgene ZTTK Poland

Ten przewodnik informacyjny nie zastępuje indywidualnej porady medycznej. Rodziny powinny konsultować się z wykwalifikowanym lekarzem we wszystkich sprawach dotyczących rozpoznania genetycznego, postępowania i zdrowia. Wiedza o zmianach genetycznych rozwija się bardzo szybko i choć informacje zawarte w tym przewodniku uznawano za najlepsze dostępne w chwili publikacji, niektóre fakty mogą później ulec zmianie.

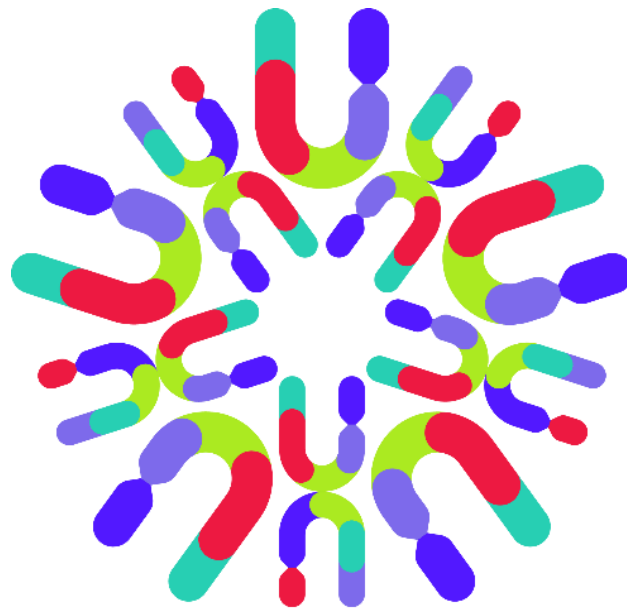
Przewodnik został napisany przez dr. Eda Steele'a z Great Ormond Street Hospital for Children NHS Foundation Trust w Wielkiej Brytanii oraz Unique (CA), a zrecenzowany przez dr Mari Mori (MD), profesor nadzwyczajną genetyki człowieka w Emory University School of Medicine w Atlancie, Georgia, USA, oraz dr Marę Cowen, dyrektor naukową The ZTTK SON-Shine Foundation. Niniejszy przewodnik został zweryfikowany przez dr. Ryszarda Ślęzaka z Wrocławskiego Uniwersytetu Medycznego.

Wersja 1.1.1 (CA) [2026]

Copyright © Unique [2026]

Rare Chromosome Disorder Support Group
Zarejestrowano w Anglii i Walii

Numer organizacji charytatywnej 1110661
Numer spółki 546041



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

rarechromo.org