



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Микроделеции 19p13.13



rarechromo.org

Источники

В настоящей брошюре представлена информация из медицинской литературы, базы данных Decipher

<https://www.deciphergenomics.org/> и базы данных

Unique, а также сведения, полученные

непосредственно от членов группы Unique. Полные версии статей или аннотации к ним можно найти на сайте ресурса PubMed

(www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/) по фамилии автора и дате публикации,

указанным в настоящей брошюре. Больше статей можно найти на сайте Unique.

В брошюре содержатся данные, полученные в результате опроса трех членов группы Unique в 2013 году, ссылки на материалы Unique и медицинские статьи. На момент составления брошюры (осень 2013 года) в группе Unique было шестеро человек (двое женского пола и четверо мужского) с микроделецией 19p13.13. Их возраст варьируется от 2 лет до 21 года, причем только один из них старше 7 лет. В медицинской литературе описано семь человек с микроделецией 19p13.13 (пятеро женского пола и двое мужского) в возрасте от 3 до 16 лет (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013).

Микроделеция 19p13.13

Микроделеция 19p13.13 — очень редкое генетическое отклонение, при котором отсутствует фрагмент одной из 46-ти хромосом. В данном случае речь идет об участке p13.13 короткого плеча 19-й хромосомы (см. рис. на стр. 3). Недостающий фрагмент хромосомы очень мал (менее 5Мб) и такое изменение называется микроделецией.

Информация, представленная в настоящей брошюре, — новая, так как этот синдром был открыт недавно. Вероятно, он может сопровождаться другими проблемами со здоровьем, как относительно легкими, так и более серьезными.

Гены и хромосомы

Человеческое тело состоит из триллионов клеток. Большинство клеток содержат около 20 000 различных генов. Генетическая информация определяет, как организм развивается, растет и функционирует.

Гены расположены на хромосомах — структурах, содержащих основной генетический материал (т.е. ДНК).

Хромосомы обычно образуют пары: человек наследует по одной хромосоме из пары от каждого родителя. Две из 46-ти хромосом — половые: у женщин две X-хромосомы (XX), у мужчин одна X-хромосома и одна Y-хромосома (XY). Остальные 44 хромосомы образуют 22 пары и нумеруются от 1 до 22 - от самой большой до самой маленькой соответственно. У каждой хромосомы есть короткое плечо (p) (от фр. *petit* — маленький) и длинное плечо (q) (см. рис. на стр. 3).

В целом для правильного развития организма необходимо определенное количество генетического материала — ни больше ни меньше. На развитие человека, его личность, потребности и достижения влияет как генетический материал, так и образ и условия его жизни.

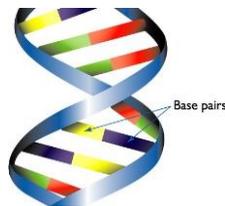
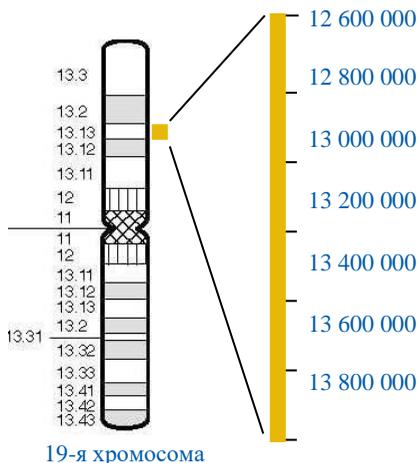
Посмотрим на 19p13.13

Хромосомы нельзя увидеть невооруженным глазом, но если окрасить их и увеличить под микроскопом, то можно заметить на каждой из них светлые и темные поперечные полосы («бэнды»).

Эти полосы представлены на изображении 19-й хромосомы ниже. Каждая полоса у каждой хромосомы содержит миллионы пар оснований ДНК. Пары оснований — это химические соединения ДНК, формирующие окончания «ступенек» в ее структуре, которая чем-то похожа на винтовую лестницу.

У людей с микроделецией 19p13.13 недостает 0,16–2,39 Мб.

Генетическое тестирование



1 пара оснований = п.о.
1 000 пар оснований = 1кб
1 000 000 пар оснований = 1Мб

Примечание: данные, представленные на этом рисунке, относятся к 38 сборке генома человека (hg38; подробнее см. стр. 4). Результаты хромосомного анализа вашего ребенка могут относиться к другой сборке. Для помощи с расшифровкой результатов исследования обратитесь в Unique или к своему врачу-генетику.

Микроделеции 19-й хромосомы настолько малы, что их нельзя увидеть даже в самый мощный микроскоп. Молекулярная диагностика ДНК позволяет получить более точное представление о размере и позиции микроделеции. Это необходимо для определения поврежденных генов и их расположения на хромосоме.

Генетическое тестирование

Для идентификации микроделеции наиболее часто используются FISH-метод и хромосомный микроматричный анализ:

- FISH или флуоресцентная гибридизация *in situ* — это анализ с использованием флуоресцентных красителей. С их помощью под микроскопом определяют количество копий небольших участков хромосом. У Unique есть отдельная брошюра о FISH-методе.

Однако редкие хромосомные отклонения могут быть вызваны едва заметными изменениями в хромосомах. Из-за маленьких размеров их невозможно увидеть под микроскопом даже при использовании таких красителей.

- Хромосомный микроматричный анализ (ХМА) на ДНК-микрочипах — это высокочувствительный метод, с помощью которого можно выявить дополнительные участки или отсутствие мельчайших элементов ДНК на всём протяжении хромосомы. ХМА позволяет обнаружить дупликацию (удвоение) молекул ДНК, их отсутствие (делеция). У Unique есть отдельная брошюра о методе ХМА (array CGH).

ХМА позволяет определить размер делеции:

arr [hg38] 19p13.13 (13155005–13554043)x1 dn

arr	Анализ проводился методом матричной (arr) сравнительной геномной гибридизации (cgh).
hg 38	Человеческий геном, сборка 38. Это контрольная последовательность ДНК, с которой сопоставляются номера пар оснований в исследуемой ДНК. По мере изучения генома человека составляются новые версии («сборки») генома, и номера пар оснований могут уточняться.
Микроделеция 19p13.13	Изменения были обнаружены на участке 13.13 короткого плеча 19-й хромосомы
13016005 – 13415043	Пары оснований с номера 13155005 по номер 13554043 отсутствуют. Отняв первое число от второго, получаем 399 038 (примерно 0,4 Мб) - это количество недостающих пар оснований
x1	На участке 19p13.13 присутствует только одна копия пар оснований, а не две, как должно быть в норме (по одной на каждой 19-й хромосоме).
dn	Микроделеция не была унаследована от родителей и появилась впервые (с лат. <i>de novo</i> — «заново»).
	pat означает, что микроделеция была унаследована от отца;
	mat означает, что микроделеция была унаследована от матери.

Формирующийся фенотип: чего ожидать?

Хромосомные аномалии, затрагивающие 19-ю хромосому, в том числе, микроделеции в ней, являются очень редкими. Микроделеция 19-й хромосомы на участке короткого плеча 13.13 была обнаружена только у шести членов группы Unique.

Недавно в медицинской литературе сообщили всего о семи случаях микроделеции 19-й хромосомы на этом участке (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013). Известен еще один случай делеции 19p13.13, однако у этого человека в большей степени аномалия была выражена на участке 13.2. Эта микроделеция подробно описана в брошюре Unique «Микроделеции 19p13.2»

(<https://rarechromo.org/media/information/Chromosome%2019/19p13.2%20microdeletions%20FTNW.pdf>) (Lysy 2009).

Синдром микроделеции 19p13.13 был открыт недавно.

К его основным проявлениям можно отнести:

- **Кормление и пищеварение:** у некоторых детей с микроделецией 19p13.13 могут возникнуть трудности при кормлении и проблемы с пищеварением. Отмечаются случаи запоров и болей в животе. Также может быть проблематично вводить в рацион ребенка твердую пищу.
- **Рост:** дети могут быть высокими с большой головой.
- **Развитие навыков крупной моторики: умение сидеть, двигаться, ходить:** есть вероятность того, что ребенок позже научится сидеть, двигаться и ходить. У него может быть неустойчивая походка и гипотонус мышц (низкий мышечный тонус).

■ **Развитие навыков мелкой моторики: зрительно-моторная координация, ловкость и способность к самообслуживанию:** есть вероятность задержки в развитии. С приучением к туалету также могут возникнуть дополнительные трудности.

■ **Речь и язык:** часто сообщается о проблемах с коммуникацией и серьезных задержках в речевом развитии. В некоторых случаях речь у ребенка может практически отсутствовать, тогда ему приходится использовать жесты.

■ **Обучение:** у детей с микроделецией 19p13.13 возникают трудности в обучении. Как правило, такие дети нуждаются в дополнительной помощи с учебной. Каждый случай индивидуален. На обучаемость ребенка могут влиять проблемы с коммуникацией.

■ **Зрение:** у детей с делецией часто отмечаются проблемы со зрением, поэтому очки могут понадобиться в раннем возрасте. У некоторых детей недоразвит зрительный нерв (гипоплазия зрительного нерва), также больше чем у половины детей наблюдается косоглазие (страбизм).

■ **Судорожный синдром:** судороги возникают примерно у половины детей.

Беременность и роды

В большинстве случаев беременность проходит без осложнений и дети рождаются в положенный срок.

В основном матери не сообщают о проблемах во время беременности. У девяти новорожденных вес при рождении составил от 2,1 кг до 4,1 кг (Dolan 2010; Nimmakayalu 2013; Unique); средний показатель — 3,28 кг.

Новорожденные

В первые дни жизни у новорожденных не наблюдается каких-либо явных отклонений.

Члены Unique и семьи, случаи которых описаны в медицинской литературе, не отмечали у своих детей каких-либо проявлений микроделеции 19p13.13 в первые дни жизни. У новорожденных с такой микроделецией могла быть желтуха и некоторые другие проблемы, с которыми сталкиваются дети и без хромосомных отклонений. У всех членов группы Unique было достаточное количество баллов по шкале Апгар (шкале, по которой определяется состояние здоровья новорожденных).

“Она была совершенно здоровой, когда родилась”.

Один ребенок родился преждевременно:

“Он родился в 35 недель и 5 дней, после этого его сразу поместили в отделение интенсивной терапии новорожденных, так как он хрипел и не мог дышать. Он оставался там на протяжении двух недель, пока не начал есть сам”.

В медицинской литературе описан один случай, когда ребенок испытывал проблемы при кормлении из-за короткой уздечки. Так происходит, когда тонкий участок кожи под языком новорожденного слишком короткий и затрудняет движение языка. младенцам уздечку можно подрезать безболезненно, а детям более старшего возраста операцию проводят под наркозом (Dolan 2010). У другого новорожденного были гипотонус и сильные запоры (Auvin 2009).

Кормление и пищеварение

У некоторых детей могут возникнуть проблемы с пищеварением, особенно когда им начинают давать твердую пищу.

Члены группы Unique не испытывали трудностей при кормлении грудью или из бутылочки, но переход с грудного молока на твердую пищу может вызвать проблемы (Descipher; Unique). Двум детям было трудно есть твердую пищу. Один ребенок в возрасте 17 месяцев смог есть только еду, предназначенную для детей 6–7 месяцев. Другой давился при приеме твердой пищи из-за гипотонуса и слабости мышц в области рта и нарушений координации (Unique). Двое детей не переносили консистенции некоторых твердых продуктов (см. подробнее о сенсорных проблемах в разделе «Поведение» на стр. 11).

“При кормлении грудью у нас с дочкой не возникало никаких проблем. Ей было немного трудно не отрываться от груди при кормлении, но потом она все-таки научилась и отлично с этим справлялась. Я кормила ее грудью до 11 месяцев”.

“Я кормила его грудью до 15 месяцев, и никаких проблем не возникало. Мы пытались давать ему детские смеси и каши в 6 месяцев, но он до сих пор не может привыкнуть к ним. Ему не нравится консистенция никакой еды, кроме детских пюре и каш, у него начинаются рвотные позывы каждый раз, когда мы кормим его чем-то другим. С десяти с половиной месяцев мы пытаемся это целенаправленно лечить, но пока не заметили значительного прогресса. У него был очень низкий вес из-за того, что мы не могли давать ему больше еды. Еще, если вдруг он подхватит какой-нибудь вирус, то его сильно тошнит из-за рвотных позывов от мокроты в горле. Недавно мы начали добавлять сыну в еду масла и стали давать ему высококалорийную смесь, которую нам посоветовал гастроэнтеролог. Благодаря этому сын стал получать больше калорий и наконец-то прибавил в весе” — 2 года

У детей с микроделецией 19p13.13 часто отмечаются запоры, поэтому им нередко прописываются различные слабительные. Также помогает увеличение количества клетчатки или масел в рационе (Auvin 2009; Unique). В медицинской литературе сообщалось о двух детях с болями в животе и рвотой. У одного ребенка, которому было тяжело жевать и проглатывать твердую пищу, симптомы появились в 17 месяцев (Dolan 2010). У другого была диагностирована целиакия, симптомы которой проявлялись с 7–9 месяцев. Сейчас он на безглютеновой диете (Dolan 2010). Одна шестилетняя девочка первые четыре года своей жизни страдала от хронической диареи, которой не могли найти причину (Dolan 2010).

Физическое развитие

Дети могут быть высокими и с большой головой.

Дети с синдромом микроделеции 19p13.13 обычно среднего роста, хотя половина из них (6 из 13) — выше (Dolan 2010; Nimmakayalu 2013; Unique). Вес обычно пропорционален росту. У одного ребенка был избыточный вес (Dolan 2010), а у троих других — недостаточный (Dolan 2010; Unique).

“Она очень высокая для своего возраста, и ее вес соответствует росту” — 7 лет

“Он — большой крепкий мальчик, очень сильный” — 5 лет

У детей с синдромом микроделеции 19p13.13 обычно большая голова. У всех семерых детей, описанных в медицинской литературе, окружность головы превышает показатели, соответствующие 97-му процентилю (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013). Члены группы Unique редко отмечают большой размер головы, однако некоторые обращают внимание на черты лица, которые могут быть связаны с крупной головой (см. «Черты лица» на стр. 15).



Развитие навыков крупной моторики: умение сидеть, двигаться, ходить

Есть вероятность, что у ребенка будет наблюдаться задержка развития навыков сидеть и ходить. У него может быть шаткая походка и слабость мышц. У некоторых детей задержка в моторном развитии будет выражена более явно.

Большинство родителей рассказывают о том, что ребенок начал ходить позже положенного возраста. При нормальном развитии дети без хромосомных отклонений, как правило, могут сидеть без посторонней помощи в 7 месяцев и учатся ходить в возрасте от 9 до 18 месяцев. Один ребенок из группы Unique в 9 месяцев почти не умел сидеть. В 12 месяцев развитие крупной моторики другого ребенка-участника группы Unique отставало на 6 месяцев. Он научился самостоятельно сидеть только в 11 месяцев, а ползать в 12–15 месяцев. По словам четырех членов группы Unique, в среднем дети начинают ползать в 16 месяцев (возрастной диапазон — 13–22 месяцев). Ходить дети начинали в возрасте примерно 2 лет 4 месяцев (возрастной диапазон — 22 месяца–3 года) (Unique). Один ребенок в 17 месяцев мог только поднимать голову (Unique). Другой ребенок прошел все этапы развития, но с задержкой на 12–18 месяцев (Unique). Проблемой может являться гипотонус мышц, приводящий к нарушению координации. Гипотонус может быть хроническим (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013; Decipher; Unique).

“У него гипотонус. Он очень слаб и в 15 месяцев все еще плохо сидит. До 11 месяцев он вообще не мог сидеть. Для купания был необходим специальный стульчик”.

“У него с рождения задержка в развитии. Только в 11 месяцев он научился сидеть, а ходить начал почти в 2,5 года. Когда он был еще совсем маленьким, врачи сказали нам купить ему ботинки Piedad (специальные ботинки для детей с ограниченными возможностями и/или для детей, которым требуется дополнительная поддержка стопы или лодыжки). В них он смог ходить. Обычно он нормально ходит, но по тротуарам и бордюрам шагает неуверенно. Если же он плохо себя чувствует или устал, то и ходит хуже. Сам поднимается по лестнице, хотя и держась за перила. Понемногу бегаёт, но медленно”.

“На случай, если он устанет, мы берем с собой коляску, а из его простого велосипеда благотворительная организация помогла нам сделать специальный тренажер, чтобы помочь ему поддерживать мышечный тонус”— *6 лет*

“Свои первые шаги она сделала в 37 месяцев, а в 3,5 года она все еще училась ходить. С 3 до 6 лет она пользовалась реверсивными ходунками (они разработаны с целью сделать ходьбу менее утомляющей, улучшить осанку и ускорить процесс обучения ходьбе). Это очень помогло нам научить ее ходить и чувствовать себя комфортно во время ходьбы, так что к 6 годам она уже хорошо ходила сама. Она хорошо ходит как дома, так и на прогулке. По лестнице поднимается, держась за перила. Любит играть в догонялки. Ее любимый урок — физкультура. Она страдала от гипотонуса мышц туловища. К 7 годам ситуация улучшилась, и мышечный тонус почти пришел в норму. С возрастом также уменьшился гипертонус в конечностях (повышение мышечного напряжения и ухудшение способности мышц к растяжению)”— *7 лет*

В медицинской литературе часто описывается задержка в развитии: ребенок может самостоятельно сидеть и начинает вставать только в 2 года (Auvin 2009). Другой начал ходить в 2–3 года (Dolan 2010; Nimmakayalu 2013).

У одной девочки наблюдались многочисленные проявления диспраксии (нарушение координации, затрагивающее крупную и мелкую моторику) и гипотонус. Также у нее была нарушена проприоцепция (ощущение положения конечностей относительно тела). Она была неуклюжа, падала несколько раз в день (Unique). Одна взрослая женщина из группы Unique могла ходить, но ее способность к ходьбе ухудшалась. Она нетвердо стояла на ногах и была вынуждена передвигаться на большие расстояния в инвалидном кресле. У 11-летней девочки походка стала неуверенной, когда ей было 9 лет. У нее также случались приступы головокружения (Nimmakayalu 2013).

Для микроделеции 19p13.13 характерна атаксия (расстройство координации движений), которая может влиять на речь, а также на координацию и поддержание равновесия.

Пять из семи человек, случаи которых описаны в медицинской литературе, страдают от мышечной гипотонии (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013).

Развитие навыков мелкой моторики: зрительно-моторная координация, ловкость и способность к самообслуживанию.

У детей с микроделецией 19p13.3 часто наблюдается отставание в развитии навыков мелкой моторики.

С приучением к туалету также могут возникнуть дополнительные трудности.

Задержка в развитии мелкой моторики встречается как у членов Unique, так и упоминается в медицинской литературе (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013). Эрготерапия и физиотерапия с раннего возраста могут помочь, но один из родителей отмечал, что прогресс идет медленно. В два года у его ребенка хватательный рефлекс (способность зажимать предмет в руке) был очень слабый и развивался с задержкой. Вместо того чтобы аккуратно положить предмет на место, например, мяч в коробку, он просто его бросал. Тем не менее навык совершенствовался со временем (Unique) (см. «Лечение» на стр. 17). У пятилетнего ребенка были проблемы с мелкой моторикой: он только начинал водить карандашом по бумаге, но не мог крутить педали или кататься на самокате.

“Он хорошо ест пальцами и пытается ложкой, пусть пока и неаккуратно” — 6 лет

“Она почти все может есть сама. Иногда неаккуратно — суп, например, немного разбрызгивает. Из чашки умеет пить сама” — 7 лет

По словам родителей, им и их детям помогают современные технологии и устройства, например, планшеты.

“Она хорошо пользуется сенсорным экраном (например, у iPad). Так развивается зрительно-моторная координация и мелкая моторика” — 7 лет

Уход за собой для некоторых детей с микроделецией 19p13.3 может сопровождаться дополнительными трудностями (см. «Лечение» на стр. 17), поскольку этот навык напрямую связан с мелкой моторикой.

“Я помогаю ей одеваться, а раздеться она может сама. Руки она моет без помощи, а вот мыться полностью и чистить зубы самостоятельно пока не умеет” — 6 лет

“Мыться он еще не умеет, но понемногу учится. Зубы чистит электрической щеткой, с этим мы ему помогаем. Одеваться сам не умеет” — 6 лет

В большинстве случаев дети с микроделецией приучаются к туалету позднее, чем их сверстники. Одну девочку приучали к горшку до 5 лет, однако в 6 лет все еще бывали случаи, когда она мочилась в кровать ночью.

“С туалетом до сих пор бывают трудности. Она редко вспоминает про туалет, чаще всего забывает или даже не замечает, поэтому она носит подгузник все время” — 6 лет

“Он научился пользоваться горшком к 4 годам, но ночью до сих пор в подгузниках” — 6 лет

Язык и речь

Часто сообщается о проблемах с коммуникацией и серьезных задержках в речевом развитии. Некоторые дети разговаривают очень мало и, в основном, используют знаки и жесты. В этой ситуации помогают занятия с логопедом и эрготерапевтом.

Дети с микроделецией 19p13.13 начинают говорить намного позже, чем их сверстники (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013; Decipher; Unique). Один мальчик отставал в речевом развитии примерно на 2,5 года. Он начал произносить слова в 4 года, а говорить связно только в 5 лет. Одна девочка начала осознанно произносить односложные слова только в 3,5 года, но в большинстве случаев использовала жесты. Речь в этом возрасте была ограничена, но понемногу формировалась. В 6-летнем возрасте девочка пыталась выговаривать около 20 слов или использовала примерно 10 жестов. В школе с ней занимались логопеды. Благодаря этому ее навыки речи улучшились.

В медицинской литературе также описаны случаи средней и тяжелой форм задержки речи. У ребенка была задержка речевого развития, но к 9 с половиной годам словарный запас значительно расширился (Dolan 2010). Двое детей - 11-летняя девочка (Nimmakayalu 2013) и 14-летний мальчик - (Dolan 2010), практически не умели говорить.

“Она издает звуки и машет руками, чтобы привлечь внимание и выразить эмоции. Она использует неясные жесты, мы с ней учим их каждый день, но пока она выучила мало” — 2 года

“Он говорит очень короткими предложениями, часто невнятно. Некоторые слова и звуки он произносит четко. Но со звуком «ф» и еще несколькими бывают проблемы” — 6 лет

“Она знает около 50 слов и может попытаться повторить большинство других. После начала занятий в школе и со специалистами Элла научилась четче выражать свои желания. Она знает несколько словосочетаний, например, «нужно идти», но в большинстве случаев использует только 1 слово. Одновременно произносит слово и использует жесты, например, слово «больше» говорит и показывает жестами. Жесты у нее между собой никак не связаны. Кроме того, она стала чаще произносить слова. Жесты очень помогают Элле. Мы не пробовали никаких других способов общения, так как ее речь значительно улучшилась с тех пор как она пошла в школу” — 7 лет

Язык жестов изучается с раннего возраста, например, с 14 месяцев, и используется как минимум 4 членами Unique. Один член группы Unique в возрасте 18 лет не умеет разговаривать, поэтому для общения использует язык Макатон (систему знаков, символов и жестов). Другие для передачи сообщения собеседнику используют специальные карточки с изображениями (карточки PECS). Родители также отмечают, что это помогает детям в общении и в садике, и в школе, и в больнице, и дома.

“Сын использовал карточки PECS в яслях. В полтора года он ходил в ясли для детей с ограниченными возможностями. Там он общался с помощью знаков и карточек PECS. Меня даже отправили на курсы, чтобы я могла помогать ему. Мы занимались по карточкам PECS дома” — 6 лет

Поведение

Детей с микроделецией 19p13.13 часто описывают как счастливых, заинтересованных в разных занятиях и общительных, хотя у них может наблюдаться тревожное и/или агрессивное поведение и/или сенсорные проблемы.

Некоторые дети могут испытывать тревожность или агрессию, но учитывая, что в целом детей с делецией мало и многие из них еще маленькие, неясно, насколько эти проблемы распространены и долговременны. Некоторое беспокойство может быть связано с трудностями в общении. Информация о поведении предоставлена от членов группы Unique.

“Мне бывает сложно из-за того, что большую часть времени я не понимаю, о чем он хочет мне сказать. Бывает такое, что его просят сделать что-то новое, и он это делает. Его за это хвалят, но по какой-то непонятной причине он становится грустным, растерянным и начинает плакать. Мы не понимаем, почему так происходит, и поэтому стараемся не хвалить его громко, если он делает то, чего никогда раньше не делал” — 2 года

У детей с микроделецией 19p13.13, как правило, нет особенных проблем с поведением. Но у одного ребенка в раннем возрасте были отмечены некоторые трудности с поведением, к 5 годам его мама смогла найти с ним общий язык (Unique), и он стал вести себя значительно лучше. Однако до сих пор иногда у него случаются приступы гнева безо всякой видимой причины:

“Он становится агрессивным в стрессовой ситуации или когда он чего-то не понимает. Иногда мне сложно понять, по какой причине происходят эти эмоциональные вспышки. Когда он хочет есть, он становится просто невыносимым. Агрессия проявляется в том, что он рвет на себе одежду, бьется головой о пол или стену и кусает себя. Справиться с таким поведением бывает очень сложно, вся наша семья переживает из-за этого, но мы просто стараемся преодолевать это! Также он становится беспокойным, когда ему не нравится место, в котором он находится” — 6 лет.

“С родителями она ведет себя намного хуже, чем с другими людьми. Она может устроить нам истерику, когда все идет не так, как хочется ей. Но в школе такого не бывает. Учителей удивляет, что дома она так плохо себя ведет, потому что в школе ничего подобного не происходит” — 7 лет

Дети с микроделецией 19p13.13 любят разные виды деятельности, включая чтение книг, просмотр фильмов, пение, рисование, игры с игрушками в виде животных и людей, игры LEGO®, плавание и игры на свежем воздухе. Они любят проводить время с другими детьми, например, сверстниками или братьями и сестрами.

“Ему нравится играть в догонялки с братом или мамой” — 2 года

“Она очень коммуникабельный ребенок и любит общаться, особенно когда ей аплодируют и хвалят ее, когда она что-нибудь делает” — 2 года

“Он очень общительный...он любит людей и просто ко всем подходит и пытается поговорить с каждым” — 6 лет

У четверых из шести членов группы Unique отмечаются сенсорные проблемы, в двух случаях — отвращение к пище. Также дети могут испытывать беспокойство от громких звуков.

“Он терпеть не может громкие звуки и фейерверки. Когда он начинает трястись от страха, мы просто стараемся его успокоить” — 6 лет

“У нее тактильная гиперчувствительность. Мы делали щеточный массаж Wilbarger Brushing (массаж щеткой Wilbarger, проводимый несколько раз в день для уменьшения сенсорной или тактильной гиперчувствительности), и это очень хорошо помогло. Также она волнуется, когда мы ведем ее к врачу или стоматологу. В шумных местах ей тоже бывает некомфортно” — 7 лет

Родители часто говорят о том, насколько их дети общительные и добродушные как со сверстниками, так и со взрослыми:

“Он веселый, милый и улыбчивый мальчик. У него самая счастливая улыбка и добрейшая душа на всей земле. Все говорят, что когда он заходит в комнату, он словно освещает ее своей улыбкой” — 2 года

“Он чудесный мальчик. Он такой любящий, и то, что он не всегда пре спевает в учебе, он компенсирует тем, что он веселый и счастливый маленький мальчишка, и все, кто его встречают, очаровываются им. Для меня просто слышать его смех — большое счастье” — 6 лет

“Итак, с чего начать...! Она всегда выглядит очень счастливой. Она приносит столько радости окружающим. Кто-то однажды сказал, что она обладает даром украшать день любого человека одной лишь улыбкой” — 7 лет

Обучение

У детей с делецией 19p13.13 возникают трудности в обучении. Как правило, им требуется дополнительная помощь с учебой. Каждый случай индивидуален. На обучаемость ребенка могут влиять проблемы с коммуникацией.

Трое членов группы Unique, достигшие школьного возраста (все они находятся на начальном этапе обучения), сталкиваются с некоторыми трудностями в обучении. Так, один семилетний ребенок учится в общеобразовательной школе и 20 часов в неделю занимается дополнительно, но, скорее всего, ему все же придется перейти в специальную школу. Другой ребенок начал ходить в обычный детский сад при школе и также получает психолого-педагогическую помощь (Unique):

“В школе она учится лучше, чем ожидалось, изучает буквы и цифры. Она все еще отстает от своих сверстников, но делает большие успехи. Она учится по индивидуальному учебному плану (ИУП). Она очень хорошо занималась в детском саду. К середине учебного года она уже знает весь алфавит, легко считает до 10, может прочитать некоторые слова и написать свое имя (правда, немного неаккуратно). У нее есть трудности с обучением, но мы считаем, что они не очень серьезные. Ее огромные успехи в школе удивляют всех нас. Она любит музыку. Все указывает на то, что у нее отличная память: школьные тесты показывают, что она запоминает то, что учит, и полученные знания не забываются после длительных перерывов в обучении. Она очень старательная и добродушная, с ней всегда приятно работать. Ей легче всего учиться в тихой обстановке без визуальных

раздражителей. Ее постоянно сопровождает помощник, и это очень облегчает процесс обучения. Она учится, наблюдая за сверстниками, повторяет за ними” — 7 лет

“Он отстает в учебе от своих ровесников примерно на два года. У него есть заключение врача, с полутора лет он входит в реестр детей с особыми образовательными потребностями (SEN). У него хорошая память. Он еще не умеет читать, но начал держать карандаш и рисовать в блокноте с пяти лет. Он ходит в общеобразовательную школу, где 25 часов в неделю его сопровождает помощник. Если ему интересны темы, то ему нравится учиться. С помощником у него также отличные отношения. Хуже всего обучение дается ему, когда он голоден” — 6 лет

В учебе могут быть полезны современные средства и технологии, облегчающие обучение:

“Она пишет ручкой или карандашом. В изучении букв нам пригодился планшет. Кажется, с планшетом ей легче сосредоточиться. Мы думаем, дело в том, что экран с подсветкой более яркий и на нем легче фокусировать внимание” — 7 лет

В медицинской литературе отсутствует подробная информация об обучении, но данные об измерениях интеллекта приводятся. Коэффициент интеллекта, или IQ, оценивает способность человека обучаться, думать и рассуждать. Результат в 100 баллов означает, что человек обладает средним уровнем интеллекта по сравнению со своими ровесниками. У двух детей коэффициент интеллекта составил 43 и 49, что соответствует умеренным трудностям в обучении (Dolan 2010; Nimmakayalu 2013).

Проблемы со здоровьем

Информация о микроделеции 19p13.13 получена совсем недавно, и еще неизвестно, являются ли перечисленные особенности ее типичными проявлениями.

■ Зрение

При микроделеции 19p13.13 проблемы со зрением встречаются часто, и ребенку с раннего возраста могут понадобиться очки.

Трое членов группы Unique столкнулись с проблемами со зрением, двое носят очки. Двое страдают от страбизма (косоглазия), у одного диагностирована гипоплазия зрительного нерва. Это означает, что зрительный нерв (часть глаза, которая передает визуальную информацию от глаза в мозг) недоразвит или отсутствует. При гипоплазии зрительного нерва у человека может быть как хорошее зрение, так и плохое, вплоть до полной слепоты без способности световосприятия. Проблемы могут касаться обоих глаз или только одного. У большинства детей с гипоплазией зрительного нерва зрение в раннем детстве было без нарушений. У пяти из семи людей, чьи случаи были описаны в медицинской литературе, есть проблемы со зрением. У трех человек наблюдается гипоплазия зрительного нерва. У одного ребенка нарушение зрения развилось в возрасте 8–11 лет (Dolan 2010). У двух детей была задержка развития зрительных функций, но со временем ситуация улучшилась. У четырех детей отмечается эзотропия — разновидность косоглазия (страбизма), при которой один или оба глаза повернуты внутрь (Dolan 2010). Четырем детям были проведены операции по исправлению косоглазия; в двух случаях потребовалось две операции (Dolan 2010; Nimmakayalu 2013). Одному

ребенку также потребовалась операция по исправлению ретракции верхнего века (при ретракции верхнее веко слишком сильно оттянуто вверх) (Dolan 2010). У двух детей наблюдался нистагм (неконтролируемое движение глаз) (Dolan 2010).

■ Судорожный синдром

Судорожный синдром наблюдается примерно в половине случаев.

У одной девочки из группы Unique развились фебрильные судороги в четыре с половиной года, в дальнейшем они не повторялись. Сейчас ей семь лет. Фебрильные судороги у ребенка появляются на фоне высокой температуры. У пяти из семи человек, чьи случаи описаны в медицинской литературе, судорожный синдром был зафиксирован как минимум однажды. У одного ребенка фебрильные судороги были в возрасте пяти лет, у другого была диагностирована редкая форма эпилепсии, которая обычно начинается со зрительных галлюцинаций, быстрого моргания глаз и других симптомов, как-либо связанных с глазами и зрением (затылочная эпилепсия) (Nimmakayalu 2013). У третьего ребенка из пяти вышеуказанных в возрасте примерно одного года развилась эпилепсия средней тяжести. Ее диагностировали после нескольких случаев инфантильных спазмов. Он получал медикаментозную терапию в течение двух лет, и в возрасте четырех с половиной лет — 18 месяцев после окончания лечения — полностью избавился от приступов (Auvin 2009). У четвертого ребенка эпилепсия развилась в возрасте четырех лет, он также получал лечение (Dolan 2010).

Еще у одного были миоклонические судороги. Это внезапные короткие неконтролируемые мышечные сокращения. Они могут как носить умеренный характер и затрагивать только одну часть тела, так и быть достаточно сильными, чтобы свалить ребенка с ног. Подобные судороги могут быть нормальным явлением, но также могут являться симптомом состояния, требующего медицинского обследования. У этого ребенка были затяжные приступы судорог в возрасте девяти лет, но диагноз эпилепсии поставлен не был (Dolan 2010).

■ Мозг

Ребенку может понадобиться сделать МРТ (магнитно-резонансную томографию) головного мозга. Это высокочувствительный метод исследования, который позволяет получить подробную информацию о структурах мозга. Не всегда очевидно, как именно выявленные аномалии связаны с развитием ребенка, иногда они могут ни на что не влиять. Тем не менее регулярные обследования и проведение МРТ позволяют следить за любыми отклонениями и при необходимости проводить соответствующую терапию.

У одного взрослого члена группы Unique отмечается атрофия мозга (состояние, при котором клетки мозга отмирают или связи между ними повреждены) и из-за этого увеличены желудочки головного мозга. В медицинской литературе описаны случаи, когда у человека с микроделецией 19p13.13 на МРТ никаких патологий выявлено не было, у двух других было обнаружено умеренное недоразвитие зрительного нерва (см. «гипоплазия зрительного нерва» в разделе «Зрение»). Еще у одного человека была диагностирована умеренная атрофия лобных долей головного мозга. Эта часть мозга отвечает за мышление, планирование, речь, движения, эмоции и решение задач.

У одного ребенка в возрасте пяти месяцев МРТ не показала каких-либо нарушений, однако при повторном исследовании в четыре года у него обнаружили

мальформацию Киари I типа. При этой патологии нижняя часть головного мозга смещена вниз по направлению к спинному мозгу. В возрасте пяти лет ребенку сделали операцию (Auvin 2009; Dolan 2010).

У трех человек мозолистое тело (структура, соединяющая правое и левое полушария мозга) либо отсутствовало, либо было истончено (Nimmakayalu 2013; Dolan 2010; Decipher). Эта патология может привести к различным осложнениям, таким как гипотонус мышц, плохая координация движений, трудности в обучении, позднее приучение к горшку, проблемы со слухом и рефлюкс.

■ Сердце

Детям может потребоваться проверка работы сердца. Один из членов Unique рассказал, что ребенку назначают многочисленные обследования сердца, хотя ранее, в 15 месяцев, никаких проблем с сердцем не было. Результаты исследования четырех детей соответствовали норме (Dolan 2010; Unique). У одного ребенка было обнаружено умеренное расширение кровеносного сосуда (корня аорты) в сердце, требующее тщательного наблюдения.

■ Кости

Ни один из членов Unique не сообщал о проблемах с костями у детей. У одного ребенка, случай которого описан в медицинской литературе, костный возраст значительно опережал фактический — в 15 месяцев кости ребенка соответствовали норме для возраста трех лет (Auvin 2009).

У другого была обнаружена воронкообразная деформация грудной клетки, также известная как «грудь сапожника». Патология представляет собой состояние, при котором грудина становится впалой. Таким образом, середина грудной клетки не находится на одном уровне с ребрами и выглядит вдавленной. Такое изменение может быть как и просто косметическим дефектом, так и серьезной патологией, затрудняющей дыхание. При необходимости деформация исправляется хирургическим путем (Nimmakayalu 2013).

■ Стопы и кисти

Ни один человек из группы Unique не сообщал о каких-либо деформациях или изменениях стоп и кистей. У двоих детей, описанных в медицинской литературе, были длинные пальцы рук. У одной девочки также были слишком длинные пальцы ног и глубокие складки на стопах. У другого ребенка кисти слишком крупного размера. Еще у двоих людей были плоские крупные стопы (Dolan 2010; Nimmakayalu 2013).

■ Черты лица

Дети с микроделецией 19p13.13 внешне не сильно отличаются от других детей или членов семьи. Некоторые обладают необычными чертами лица, такими как выступающий или большой лоб (в 10 случаях из 13), низко посаженные уши, вздернутый нос или миндалевидные глаза (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013; Unique). У семерых детей большая голова, окружность которой превышает значения, соответствующие 97-му перцентилю (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013). У одного ребенка высокое аркообразное небо, у другого высокое небо, маленький рот и скученное положение зубов (Dolan 2010).

■ Другие проблемы со здоровьем

О других проблемах со здоровьем сообщается редко. Некоторые из болезней часто

встречаются среди людей без хромосомных аномалий и могут быть не связаны с микроделцией 19p13.13.

Один двухлетний мальчик из группы Unique родился с гипоспадией (Unique). Патология представляет собой относительно распространенную малую аномалию половых органов, при которой отверстие мочеиспускательного канала, обычно находящееся на кончике полового члена, смещено вниз. Дефект был исправлен хирургическим путем — в возрасте девяти месяцев ребенку провели операцию (Unique). У двоих детей диагностировали астму, при которой требовалось использовать ингалятор (Unique).

Общее состояние здоровья у всех членов Unique было удовлетворительным, хотя люди с делецией могут быть более подвержены инфекциям. В одном случае из двух близнецов один родился с микроделцией 19p13.13, и он гораздо чаще страдал от простуд и инфекций дыхательных путей (требующих лечения антибиотиками), чем его здоровый сиблинг (брат или сестра). Один мальчик за первый год жизни перенес пневмонию и две ушные инфекции. У одной девочки, серьезных проблем со здоровьем не наблюдалось, не считая нескольких ушных инфекций и периодических простуд. У нее была аллергия на ибупрофен и антибиотик пенициллин (Unique). Трем людям было проведено УЗИ (ультразвуковое исследование) почек. У одного из них была обнаружена дополнительная лоханка почки (полость внутри почки, в которую собирается моча из почечных чаш; патологии, связанные с лоханками почек, встречаются и у людей без хромосомных отклонений). Общее состояние пациента оставалось удовлетворительным. Хотя дополнительная почечная лоханка не влияет на работу почек, при такой аномалии некоторые люди могут быть предрасположены к почечным инфекциям (Dolan 2010).

Что является первыми признаками микроделции 19p13.13?

При рождении у большинства детей не наблюдается явных признаков микроделции 19p13.13. Однако в течение первого года жизни ребенка, задолго до постановки официального диагноза, родители часто замечали, что их сын или дочь чем-то отличается от других детей (Unique). Задержка в развитии крупной моторики, особенно при явном гипотонусе мышц, являлась наиболее распространенной особенностью, которую отмечали родители (Dolan 2010; Unique).

“В шесть месяцев мы начали беспокоиться, главным образом из-за проблем с развитием моторики. В шесть месяцев она не умела ни переворачиваться, ни сидеть”. Впоследствии в 2,5 года у нее обнаружили микроделцию 19p13.13.

“Он не мог ни сидеть, ни перекачываться до 11 месяцев. В своем развитии он сильно отставал от других детей”. Впоследствии в 5 лет у него нашли микроделцию.

У людей с микроделцией 19p13.13 возраст постановки диагноза колеблется от шести месяцев до пяти лет и в среднем составляет около двух лет (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013; Unique).

В медицинской литературе задержка моторного развития, высокий рост или крупная голова часто описывались как первые признаки хромосомного отклонения (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013). В одной из семей родители забеспокоились о развитии дочери, когда ей было 3 месяца. Больше всего их волновала задержка в развитии крупной моторики и речи. Отклонения становились все более явными по мере взросления ребенка. У двоих детей в раннем возрасте (6 месяцев и 2 года) наблюдались серьезные проблемы со зрением (Dolan 2010).

Лечение/плановые медицинские осмотры

Регулярная работа со специалистом способствует развитию всех навыков.

Регулярное и комплексное лечение может оказать значительную помощь в борьбе с различными нежелательными симптомами синдрома микроделеции 19p13.13. Некоторые из этих симптомов и проявлений упомянуты в соответствующих разделах выше. Ниже приведены несколько примеров терапии и описаны цели лечения и достигнутые результаты. Родители часто отмечают важность сотрудничества между врачами, родителями и другими взрослыми, занимающимися с их детьми. По их мнению, работать над развитием навыков необходимо постоянно — и дома, и в школе.

Работа над языком и речью: со всеми детьми, у которых есть проблемы с речью, занимаются логопеды. При работе над речью и дикцией ребенок учится контролировать язык и мышцы рта, что так же необходимо для нормального приема пищи, поэтому занятия с логопедом также помогают при проблемах с кормлением. Логопедические занятия можно начинать уже с трех месяцев. Члены группы Unique часто так и поступают.

“Он начал заниматься с логопедом в 16 месяцев. Мы работаем над произношением первых слов и осознанной речью”.

Некоторым членам Unique также полезна специальная терапия, направленная на нормализацию процесса кормления:

“С 10 месяцев он проходит коррекцию кормления, чтобы он мог есть не только детское питание, но и другие полезные продукты в достаточном количестве. Он уже через многое прошел, и ему еще многое предстоит. Пока что кормление, пожалуй, для нас самая большая проблема” — 2 года

Эрготерапия: эрготерапевты работают с детьми, чтобы улучшить их способности справляться с простыми задачами в повседневной жизни. Эти специалисты обучают детей не только тому, как самостоятельно одеваться, но и работают с развитием навыков письма. Разрешением трудностей с восприятием также занимаются эрготерапевты. Эрготерапия улучшает мелкую моторику и навыки самообслуживания, а также может помочь справиться с нарушениями сенсорной обработки и проблемами с концентрацией внимания. Она может быть полезна и в подростковом возрасте.

“Он проходит эрготерапию для улучшения пространственного восприятия и ловкости рук” — 2 года

Физическая терапия: физиотерапевты обучают людей специальной гимнастике, способствующей улучшению координации. Члены группы Unique сообщают, что благодаря физиотерапии у их детей развились навыки крупной моторики и, в частности, умение держать равновесие.

“С шести месяцев он проходил физиотерапию, чтобы лучше передвигаться” — 2 года

Регулярные визиты к врачу, которые являются важной частью жизни человека с микроделецией 19p13.13, могут включать посещение таких медицинских специалистов, как:

- **кардиолог** — специалист по строению и работе сердца, занимающийся лечением болезней сердечно-сосудистой системы;
- **эндокринолог** — специалист по лечению заболеваний, вызванных гормональным сбоем в организме;
- **гастроэнтеролог** — специалист по лечению заболеваний системы пищеварения;
- **нефролог** — специалист по лечению заболеваний почек;
- **невролог** — специалист по лечению заболеваний нервной системы: головного мозга, нервов и спинного мозга;
- **офтальмолог** — специалист по лечению заболеваний глаз;
- **педиатр** — специалист по лечению различных болезней у детей;
- **уролог** — специалист по лечению заболеваний мочевыделительной системы.

Кроме того, может возникнуть необходимость в регулярных консультациях со следующими специалистами:

- **консультант по вопросам мочеиспускания и дефекации** — специалист, специализирующийся на проблемах, связанных с мочевым пузырем и кишечником;
- **педагог-психолог** — специалист, оказывающий помощь детям и подросткам, которые испытывают трудности в обучении;
- **генетик** — врач, занимающийся изучением генетических особенностей человека и их влияния на его жизнь и здоровье;
- **медико-генетический консультант** — специалист, имеющий специальную подготовку и опыт работы в области медицинской генетики и консультирования;
- **патронажная сестра** — специально обученная медсестра, которая помогает семьям с младенцами и маленькими детьми;
- **социальный работник** — консультант по практическим вопросам, таким как пособия, жилье и дневной уход.

Поддержка для других родителей

Родители детей с микроделецией 19p13.13 рассказали о трудностях, с которыми они столкнулись, и поделились советами, особенно полезными в самом начале их пути — при постановке диагноза:

“Когда ему поставили диагноз [в младенчестве], я хотела знать, будет ли он внешне отличаться от других детей, и очень сильно беспокоилась об умственных способностях и речи. До сих пор переживаю об этом, постоянно думаю, в каком возрасте отклонения станут явными. То, что я бы действительно хотела знать, когда только поставили диагноз, что в 15 месяцев он будет счастливым, общительным и ласковым ребенком. Я так переживала, что он не сможет общаться с нами так, как он делает это сейчас”.

“Когда мы впервые услышали диагноз, мы хотели знать, что ждет нашу девочку в будущем. И все еще хотим знать. Как мы можем ей помочь? Больше всего нам помогли группы поддержки и другие семьи с детьми с таким же диагнозом. Когда ей впервые поставили диагноз, мы еще не понимали, что она именно такая, какой и должна быть, и ее ждет большое будущее”.

Каковы перспективы?

Генетические отклонения могут повлиять на качество жизни человека, но в большинстве случаев причин для беспокойств нет. Многие дети, испытывающие трудности в обучении и отстающие в развитии, не имеют серьезных проблем со здоровьем.

Период полового созревания и фертильность

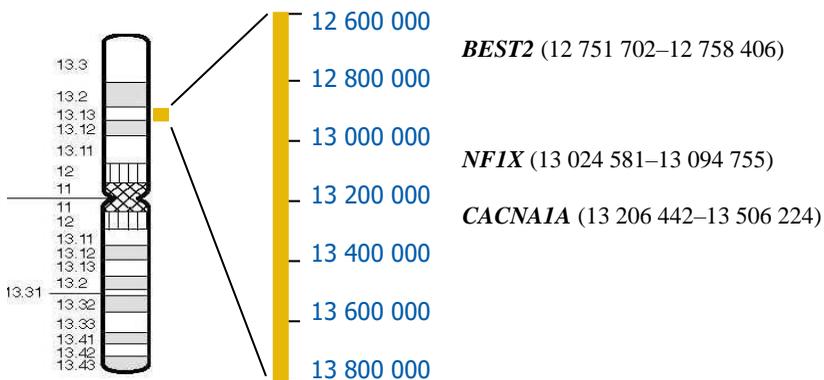
При учете исключительно возрастного критерия можно отметить, что только три человека, упомянутых в этой брошюре, прошли через период полового созревания. Однако никакой более детальной информации нет. Случаев рождения детей у людей с микроделецией 19p13.13 зарегистрировано не было.

Текущие исследования: гены-кандидаты

Участок 19p13.13 расположен между 12,6 и 13,8 Мб (hg38). К генам-кандидатам, которые могут влиять на проявления микроделеции 19p13.13, относятся:

- *BEST2* (бестрофин 2) экспрессируется в толстой кишке и может быть связан с появлением запоров.
- *CALR* — ген, который кодирует белок в кишечнике и может быть связан с любыми заболеваниями ЖКТ.
- *CACNA1A* связан с эпилепсией и атаксией (отсутствием согласованности движений различных мышц, что может влиять на движение тела в целом — ходьбу, равновесие, глотание, речь).
- *NFIX* (ядерный фактор 1) необходим для нормального развития мозга и скелета (и связан с дефектами мозолистого тела в головном мозге).

На участке 19p13.13 плотность генов достаточно высока, поэтому в микроделеции может быть задействован целый набор генов. Точный размер и местоположение делеции определяют, какое количество генетического материала будет отсутствовать. Важно помнить, что выявление генов, отвечающих за определенные клинические проявления микроделеции 19p13.13, представляет научную ценность и может лечь в основу будущих исследований, но не гарантирует изобретение новых методов лечения. Кроме того, связь между отсутствующим геном и характерным для него клиническим проявлением не всегда обязательна и очевидна. Наличие или отсутствие того или иного симптома часто зависит от других генетических факторов и от факторов окружающей среды.



19-я хромосома

Примечание: данные, представленные на рисунке, относятся к 38-й сборке генома человека (hg38; см. на стр. 4). Результаты хромосомного анализа вашего ребенка могут относиться к другой сборке генома. При возникновении трудностей с расшифровкой результатов анализа, обратитесь за помощью в Unique или к врачу-генетику.

Почему это произошло?

Для того, чтобы выяснить причину микроделеции 19p13.13 у ребенка, обоим родителям необходимо сдать кровь на хромосомный анализ. Ребенок может унаследовать микроделецию от матери или отца. Однако если у обоих родителей нормальные хромосомы, в хромосоме ребенка все равно может произойти микроделеция. В этом случае аномалия не будет унаследованной. Генетики называют данное явление *de novo* (с лат. *de novo* — «заново»).

Микроделеция 19p13.13 *de novo* возникает в процессе формирования сперматозоидов отца или яйцеклеток матери или в процессе формирования и деления клеток на ранних стадиях эмбрионального развития.

Во всех вышеописанных случаях микроделеции 19p13.13 являются *de novo* или имеют неизвестное генетическое происхождение (Auvin 2009; Dolan 2010; Nimmakayalu 2013; Decipher; Unique).

Следует помнить, что вы как родитель не сделали ничего, что могло бы привести к возникновению микроделеции, ни до, ни во время беременности. Никакие изменения в образе жизни, связанные с окружающей средой или режимом питания, не предотвратили бы ее появление.

Может ли это произойти снова?

Если результаты хромосомного анализа крови показывают, что у матери и отца нормальные хромосомы, то повторное рождение ребенка с микроделецией 19p13.13 или другим хромосомным отклонением маловероятно. Встречаются редкие случаи (менее 1%), когда анализ крови показывает, что у обоих родителей нормальные хромосомы, но при этом несколько яйцеклеток или сперматозоидов содержат микроделецию 19p13.13. Данное явление называется **мозаицизмом клеток зародышевой линии (гонадный мозаицизм)**. Этот термин означает, что у родителей с нормальными хромосомами может родиться несколько детей с одной и той же микроделецией. Случай мозаицизма клеток зародышевой линии был описан в научном журнале, посвященном медицинской генетике, на примере двух сестер. У родителей девочек не было микроделеции 19p13.13 в хромосомах клеток крови (Nimmakayalu 2013).

Если у одного из родителей есть микроделеция 19p13.13, вероятность передачи данной микроделеции ребенку (как мальчику, так и девочке) составляет 50%. Тем не менее точно определить, какое влияние аномалия окажет на развитие, здоровье и поведение ребенка, невозможно.

Качественный уход за ребенком в большой степени зависит от готовности и желания родителей преодолевать трудности.

Поэтому при планировании следующей беременности родителям следует проконсультироваться с врачом-генетиком.

Источники

Auvin S, Holder-Espinasse M, Lamblin MD and Andrieux J. 2009. Array-CGH detection of a *de novo* 0.7-Mb deletion in 19p13.13 including CACNA1A associated with mental retardation and epilepsy with infantile spasms. *Epilepsia*: 2501-2503.

Dolan M, Mendelsohn NJ, Pierpont ME, Schimmenti LA, Berry SA and Hirsch B. 2010. A novel microdeletion/microduplication syndrome of 19p13.13. *Genetics in Medicine*: 503-511.

Nimmakayalu M, Horton VK, Darbro B, Shivanand RP, Alsayouf H, Keppler-Noreruil K and Shchelochkov OA. 2013. Apparent germline mosaicism for a novel 19p13.13 deletion disrupting NF1X and CACNA1A. *American Journal of Medical Genetics*: 1105-1109.

Примечания:

Информация и поддержка



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями,

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

Тел. +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединяйтесь к сообществу Uniqüe, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь, а также возможность общения с семьями, в которых воспитываются дети с хромосомными нарушениями.

Uniqüe — это благотворительная негосударственная организация. Финансовая поддержка осуществляется исключительно за счет грантов и пожертвований.

Вы можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте

www.rarechromo.org/donate

Помогите нам, чтобы мы помогли вам!

Данная брошюра не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам о диагностированных генетических отклонениях, симптомах и их лечении обращайтесь к специалистам.

Информация, представленная в брошюре, считается наиболее актуальной на момент публикации. Материал был подготовлен организацией Uniqüe.

Медицинскую редакцию брошюры осуществила Доктор Бронвин Керр, эксперт в области клинической генетики (Манчестерский университет, г. Манчестер, Великобритания, 2015 год).

Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта Uniqüe. Куратор переводческого проекта – Наталья Викторовна Нечаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия.

Медицинскую редакцию осуществила Кокорина Ольга Сергеевна, врач – генетик, врач – лабораторный генетик, ИНВИТРО, Клиника Фомина, Москва, Россия. Russian translation 2024 (EV/AP)

Copyright © Uniqüe 2018

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями
Номер в реестре компаний Англии и Уэльса

Номер в реестре благотворительных организаций 1110661
Регистрационный номер 5460413