

Почему это произошло?

Причины возникновения микроделеции 7q21.11 неизвестны. Ничто из того, что вы сделали или не сделали, не могло привести к этому.

Может ли это произойти снова?

При условии, что ни один из родителей не несет тех же генетических изменений, что и их ребенок, вероятность рождения другого больного ребенка крайне мала – менее одного процента. Однако существует минимальный риск, который связан с гонадным мозаицизмом – редким явлением, при котором генетические изменения имеются в яйцеклетке или сперматозоиде, но не в других клетках организма. На данный момент не известно ни одного случая наследования ребенком микроделеции 7q21.11 от родителей. О рисках возникновения заболевания и возможностях профилактики вы можете узнать у врача-генетика.

Насколько распространен синдром микроделеции 7q21.11?

Микроделеция 7q21.11 встречается редко: в научной литературе описано меньше 10 случаев. Однако технологии проведения генетических исследований развиваются, и можно ожидать, что синдром будет диагностирован у большего числа людей. Это позволит нам получить больше полезной информации и поделиться ей с семьями, которые столкнулись с этим заболеванием.

Можно ли вылечить синдром микроделеции 7q21.11?

Лечения этого синдрома не существует, так как строение хромосомы изменяется еще до рождения ребенка. Тем не менее, когда диагноз установлен, можно регулярно обследоваться и получать необходимую помощь.

Родители говорят...

“Наша дочка — само очарование! У нее очень доброе сердце. Она наполнила нашу жизнь красками. Вместе мы преодолеваем трудности и радуемся жизни. Мы не можем представить другой жизни — без нашего сокровища, без ее звонкого смеха и очаровательной улыбки. Мы в ней души не чаем!”

Поддержка и информация

Rare Chromosome Disorder Support Group,
Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями
 The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey
 RH8 9EE, UK
 Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Настоящая брошюра написана при поддержке благотворительного фонда сэра Хелли Стюарта

**Sir Halley
 Stewart Trust**

Настоящая брошюра не заменяет консультацию врача. По всем вопросам о диагностированных генетических отклонениях, симптомах и лечении необходимо обращаться к специалистам. На момент публикации настоящей брошюры, представленная в ней информация актуальна. Однако современная генетика развивается очень быстро, поэтому по мере проведения новых исследований некоторые данные могут меняться. Группа поддержки Unique старается быть в курсе последних научных изменений и при необходимости обновляет опубликованные брошюры. Настоящая брошюра составлена под руководством доктора Алистера Макнейла и Холли Коули из Шеффилдского университета. 2018 Version 1 (CA)

Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта Unique кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Заяева Елизавета Евгеньевна, врач-генетик, ГБУЗ МО "Московский областной НИИ акушерства и гинекологии, Москва, Россия.
 Russian translation 2020 (EV/AP)

Copyright © Unique 2020

Группа поддержки людей с редкими хромосомными отклонениями
 Регистрационный номер в реестре благотворительных организаций 1110661
 Регистрационный номер в реестре компаний Англии и Уэльса 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

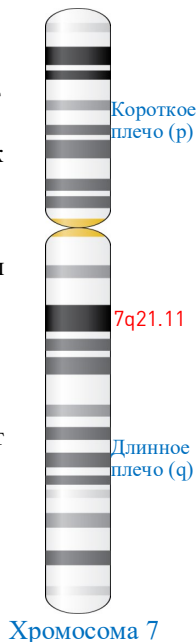
Микроделеция хромосомы 7q21.11



Что такое синдром микроделеции 7q21.11?

Наша тела состоят из миллионов клеток, которые возникают из одной единственной клетки, образовавшейся в момент зачатия. Каждая клетка содержит 46 хромосом, разбитых на 23 пары, на которых гены нанизаны на нити ДНК как бусинки. Гены — это «инструкции», которые сообщают организму, как он должен расти, развиваться и функционировать. Поскольку хромосомы располагаются парами, каждый ген тоже имеет пару. Каждый родитель передает только по одной копии каждой пары хромосом; сливаясь, они образуют у малыша новый парный набор хромосом, унаследованных в одинаковой степени от отца и от матери.

Микроделеция 7q21.11 — это генетическое заболевание, при котором утрачена маленькая часть 7-й хромосомы. У каждой хромосомы выделяют длинное (q) и короткое (p) плечо. У людей с микроделецией 7q21.11 отсутствует часть генетического материала на длинном плече 7-й хромосомы на участке под номером 21.11 (см. рисунок).



Такое нарушение влияет на работу соседних генов. Несмотря на то, что зарегистрировано лишь несколько случаев микроделеции 7q21.11, считается, что основными ассоциированными генами при данном заболевании являются *CACNA2D1* и *PCLO*. Они играют важную роль в передаче сигналов в мозг, которые указывают нашему организму что делать.

Родители говорят...

“Наша дочь начала ходить, только когда ей исполнилось два с половиной года. Вскоре она стала лучше говорить и понимать нас. Сейчас ей шесть, она ходит в бассейн, умеет задерживать дыхание под водой и плавать кролем, но не без помощи, конечно. Учеба дается ей нелегко, но дочка старается выполнять все задания, и с каждым разом у нее получается все лучше и лучше.”

Общие проявления

- Общая задержка развития
- Задержка умственного развития, включая задержку речи

Другие возможные проявления

- Эпилепсия
- Нарушение моторного развития
- Проблемы с поведением, включая аутичные черты или неприемлемое поведение

Эти проявления характерны не только для людей с микроделецией 7q21.11, поэтому диагноз ставится только по результатам генетического анализа.

Проблемы со здоровьем

■ Судорожный синдром и эпилепсия

У некоторых детей случаются генерализованные судороги. Они необязательно связаны с заболеванием, их причиной может быть внезапное изменение электрической активности мозга.

■ Изменения в структуре головного мозга

У троих из четырех обследованных детей были обнаружены изменения в структуре головного мозга. Такие изменения могут приводить к развитию эпилепсии и затруднять ее лечение.

Медицинские обследования:

- Проведение электроэнцефалограммы (ЭЭГ) для определения электрической активности головного мозга при наличии судорог;
- МРТ головного мозга при судорогах или слабости в конечностях;
- Регулярное наблюдение у педиатра;
- Физиотерапия и занятия с логопедом (при необходимости);
- Консультация врача-генетика.

Развитие

■ Физическое развитие

У всех детей с микроделецией хромосомы 7q21.11 наблюдаются те или иные признаки отставания в развитии, у некоторых из них имеются нарушения моторного развития. Большинство детей начинают ходить примерно в полтора–два года, но один ребенок пошел только в три года, а другой в 15 лет испытывал трудности при ходьбе на большие расстояния.

■ Обучение

Дети испытывают значительные трудности в обучении, их уровень IQ ниже среднего для своего возраста. Большинство посещают специализированные школы.

■ Поведение

У некоторых детей наблюдаются аутичные черты или нарушения поведения. У одного ребенка в четыре года проявились признаки гиперактивности, а у шестилетней девочки отмечались стереотипные движения, повышенная чувствительность и умеренная тревожность.

■ Речь

У большинства детей наблюдается задержка речевого развития, но эта задержка может быть разной степени выраженности. Один ребенок в шесть лет говорил невнятно, другой в 15 лет испытывал сложности с построением предложений.

■ Моторные навыки

Некоторые дети могут испытывать трудности с использованием бытовых предметов, например, со столовыми приборами.

■ Рост

Дети с микроделецией 7q21.11, как правило, имеют нормальный вес, рост и окружность головы при рождении, которые не отличаются от средних показателей.

“Наша дочь требовательна к одежде, что предполагает смену одежды несколько раз в день и создает проблемы с поведением при подготовке к школе утром. Дома ей нравится забираться под одеяло, так она успокаивается.”