

Делеции 9p24



Источники и ссылки

В медицинской литературе описано 12 человек с «чистой» делецией 9p24, самому старшему из которых на момент исследования было 18 лет. Среди участников группы Unique есть девять человек с «чистой» делецией (или микроделецией) 9p24. В этой брошюре собрана вся информация, которая известна нам о таких людях. Первый автор работы и дата её публикации даются в скобках для того, чтобы вы смогли посмотреть выдержки или целые статьи в интернете в базе данных PubMed. На странице 11 находится список литературы. Статьи, в которых описываются люди с делецией 9p24 и дополнительным материалом, перенесенным из другой хромосомы (дупликацией), не использовались при составлении данной брошюры, однако они перечислены на странице 14.

Делеции 9p24

Делеция хромосомы 9p означает, что одна часть одной из хромосом в теле человека отсутствует или была утрачена. В случае, если утраченный генетический материал содержит в себе нужные для функционирования организма инструкции, у человека могут возникать затруднения в обучении, задержка в развитии и проблемы со здоровьем. Степень серьезности этих проблем зависит от того, какое количество материала было потеряно, и в какой части хромосомы произошла делеция. Хромосомы невозможно рассмотреть невооруженным глазом, но если их покрасить и увеличить под микроскопом, то можно увидеть, что каждая хромосома состоит из хорошо различимых светлых и темных участков (бэндов). Хромосома 9p24 состоит из трех участков, 24.1, 24.2 и 24.3 (они изображены вверху диаграммы, расположенной на следующей странице).

Гены и хромосомы

Тело человека состоит из миллиардов клеток, большинство из которых содержат в себе полный комплект ДНК из десятков тысяч генов. Гены являются своего рода набором инструкций, необходимых для роста, развития и функционирования организма.

Гены находятся на микроскопических нитевидных структурах, которые называются хромосомами. У людей обычно 46 хромосом, 23 из которых унаследованы от матери, и еще 23 от отца. Таким образом, в теле человека 23 пары хромосом. Хромосомы и гены состоят из особого химического вещества – ДНК.

Все пары хромосом, кроме половых хромосом (двух хромосом X у девочек и одной хромосомы X и одной Y у мальчиков), пронумерованы от 1 до 22, как правило, от самой большой до самой маленькой. У хромосомы есть короткое плечо (вверху диаграммы), обозначаемое буквой «p» от французского слова «petit» — «маленький», и длинное плечо, обозначаемое буквой «q» (внизу диаграммы). Делеция 9p означает, что в коротком плече одной из девятых хромосом был потерян генетический материал.



Точка, в которой встречаются короткое и длинное плечо, называется **центромерой**. Концевые участки хромосом называются **теломерами**. Участки хромосом рядом с теломерами называются **субтеломерными**.

Количество утерянного генетического материала может быть разным. Если утерян достаточный большой участок хромосомы, то его можно увидеть под микроскопом. Но иногда утерянный участок настолько мал, что его можно выявить лишь с помощью современных высокотехнологичных тестов, таких как сравнительная геномная гибридизация на микрочипах (микроматрицах) - array-CGH. Такую делецию называют **микроделецией**. Эти тесты также используют для того, чтобы определить, какие гены были утрачены, и уточнить, на каком участке хромосомы произошла мутация. Их еще называют XMA – хромосомный микроматричный анализ.

Делеция 9p24 обычно является **терминальной**. При терминальной делеции отсутствует участок от места разрыва до конца плеча хромосомы. Иногда наблюдается **интерстициальная**, или внутренняя делеция 9p24, то есть в хромосоме произошло два разрыва, и участок между разрывами был потерян.

Насколько важно количество утерянного генетического материала?

Генетик или специалист по генетическому консультированию сможет подробнее рассказать о делеции вашего ребёнка. Ребёнок почти наверняка получит **кариотип** — сокращённое обозначение

хромосомного набора, которое показывает, в каких местах хромосомы произошел разрыв и повторное соединение. Если часть или весь фрагмент хромосомы между точками, называемыми маркерами, D9S285 на участке 9p22.3 и D9S286 на участке 9p24.1 был потерян, возникает синдром, называемый делеция 9p (подробнее см. в брошюре Unique «Делеции 9p»).

Влияние разрыва хромосомы, произошедшего на участках 9p24, на здоровье до конца не ясно. В медицинской литературе описываются люди с небольшой делецией, произошедшей близко к концу хромосомы, у которых не наблюдалось задержки в развитии (Techakittiroj 2006; Balliff 2000; Repetto 1998). Однако достоверно известно, что на участке 9p24 находятся гены, важные для развития. Поэтому люди с делецией 9p24 имеют разные трудности и особенности. Между Вашим ребенком и другим ребенком с такой же делецией могут быть различия, причем довольно существенные. Важно рассматривать вашего ребенка как отдельную

личность, и не сравнивать его с другими. В конце концов, каждый из нас уникален.

Однако существуют некоторые признаки, характерные для всех людей с делецией 9p24. Эти особенности описываются в данной брошюре.

Насколько распространена делеция 9(p24)?

Долгое время не существовало доступного способа определения микроделеции 9p24, поэтому мы до сих пор не знаем, как часто встречается это отклонение. Вполне возможно, что существуют тысячи людей с такой же делецией, как у людей, о которых рассказывается в этой брошюре, но диагноз им поставлен не был.

Беременность и новорожденный

Какие были отклонения?	Сколько случаев?
Беременность высокого риска (кровотечения в первые 3 месяца; низкий уровень амниотической жидкости (2/10); малый вес для гестационного возраста (3/10); низкая активность движений плода; преэклампсия)	7/10
Преждевременные роды (в том числе угроза)	4/10
Нормальный вес ребенка при рождении в срок	5/5
Нормальное кормление/грудное вскармливание	6/8
Аномалии развития половых органов у мальчиков	1/3
Катаракта одного глаза	2/8

Вес ребенка при рождении колеблется от 2600 г до 3900 г

■ Беременность высокого риска

Различные отклонения в протекании беременности наблюдались в 7 из 10 случаев. В трех случаях были опасения относительно веса ребенка, но всего лишь один ребенок весил меньше нормы при рождении. В двух других случаях наблюдался низкий уровень амниотической жидкости (маловодие), однако при этом у всех плодов отсутствовало аномальное развитие почек (частая причина маловодия).

Несмотря на отклонения в протекании беременности, практически все дети, о которых у нас имеется информация, были рождены здоровыми.

Исключение составил единственный ребенок, который был рожден на 36 неделе из-за маловодия. У него развился синдром острой дыхательной недостаточности, в связи с чем ему потребовался особый уход и дополнительный кислород. К 3-м годам он полностью выздоровел (Repetto 1998; Unique).

■ Преждевременные роды (в том числе угроза)

У трех женщин была угроза преждевременных родов, но лишь один ребенок родился раньше срока, на 32 неделе, и его последующее развитие было в пределах нормы. В двух остальных случаях дети родились на 36-37 неделях и были здоровыми.

■ Вес ребенка при рождении в пределах нормы

Несмотря на опасения по поводу веса и роста плода во время беременности, все дети, о которых у Unique имеется информация, при рождении имели вес, соответствующий сроку беременности, хотя диапазон веса был широким.

■ Нормальное кормление/грудное вскармливание

Проблемы с кормлением наблюдались достаточно редко, и многие семьи сообщили, что их дети пили грудное молоко без каких-либо затруднений, что довольно необычно для детей с хромосомными болезнями. Только две семьи сообщили о проблемах с грудным вскармливанием. В одном случае ребенок пил молоко очень медленно и нуждался в соске и бутылочке для недоношенного ребенка (хотя ребенок родился в срок), а в другом случае у ребенка развилась аллергия на молочные и соевые продукты.

Несмотря на нормальное кормление, у одного ребенка обнаружили признаки гастроэзофагеального рефлюкса, сопровождающегося продвижением содержимого желудка обратно в пищевод. Заболевание было вылечено к 2 годам. Незначительный или умеренный рефлюкс можно контролировать путем кормления ребенка в полувертикальном положении, использованием кровати с приподнятым верхом, или с помощью лекарств или специальной молочной смеси при необходимости.

■ Аномалии развития половых органов у мальчиков

Некоторые мальчики с делецией 9p24 родились с аномалиями развития половых органов. На данный момент еще нет информации о частоте этого отклонения, однако согласно отчетам поддерживающих организаций, включая Unique, эти аномалии встречаются гораздо реже, чем предполагается в медицинской литературе, в которой к 2004 г. зарегистрировано 22 случая (Oupar 2004).

Считается, что причиной отклонения в развитии половых органов является потеря двух определяющих пол генов на конце хромосомы 9p24.3 — DMRT1 и DMRT2. Мы не знаем, почему у одних мальчиков встречаются аномалии, а у других нет, но у этих генов может быть пороговый уровень активности, и если активность гена выше порогового уровня, то происходит нормальное развитие мужских половых органов, а если ниже, то случаются аномалии развития.

Аномалии развития внешних половых органов могут быть относительно небольшими, такими как гипоспадия, при которой отверстие мочеиспускательного канала смещено вниз, или неопущение яичек в мошонку при рождении. В некоторых случаях последствия могут быть более серьезными, включая реверсию (переопределение) пола, неопределенные или напоминающие женские половые органы. Внутренние половые органы тоже могут развиваться неправильно.

Эти аномалии встречаются только у мальчиков. У девочек внешние половые органы развиваются нормально и практика показывает, что у этих девочек происходит нормальное половое созревание в обычном возрасте (Oupar 2004; Unique).

Если у вашего ребенка неопределенные половые органы или реверсия пола, мы предоставим вам необходимую информацию и поддержку. Половая принадлежность вашего ребенка определяется на совместной с вами консультации в зависимости от особенностей строения половых органов ребенка. Возможно, потребуется хирургическое вмешательство или гормональное лечение. Среди членов Unique есть семьи, дети которых имеют реверсию пола, и при желании вы можете связаться с ними, получив от Unique их контактные данные.

■ Катаракта на одном глазу

Двое детей родились с катарактой (помутнение хрусталика глаза), но в обоих случаях она была небольших размеров, так что хирургического лечения не потребовалось (Repetto 1998; Unique).

Другие врожденные заболевания

Один ребенок родился с глаукомой — повышенным внутриглазным давлением, которое может привести к повреждению зрительного нерва. Как правило, сначала производится осмотр глаз младенцев под анестезией. Если выявляется повышенное внутриглазное давление, проводится операция для удаления лишней жидкости.

Один ребенок родился с дисплазией тазобедренного сустава, вылеченной благодаря ношению ортопедических стремян в течение 12 недель (Unique).

Будет ли мой ребенок отличаться внешне?

Возможно, вы и лечащие врачи вашего ребенка заметите, что он обладает некоторыми специфическими чертами лица, несвойственными вашей семье, вы можете также обнаружить определенное сходство во внешности вашего ребенка и детей на фото в этой брошюре. Среди членов Unique две семьи отметили, что у детей были слегка свернутые ушные раковины. Другие две семьи отметили у своих детей длинный желобок между носом и верхней губой, а еще в одной семье заметили, что верхняя губа их ребенка была узкой. Типичные для делеции большого размера черты лица (килевидная форма головы, если смотреть сверху, раскосые глаза) иногда также встречаются и описаны в медицинской литературе (de Vries 2003; Unique).

Возможно, врач-генетик отметит, что у Вашего ребенка относительно длинные средние фаланги пальцев. Это характерно для детей с более обширной делецией. Одна семья сообщила, что у девочки было легкое искривление мизинцев на руках, однако это не характерно для делеции 9p (Unique).

“Никто и не подумает, что у нее проблемы со здоровьем, пока не спросит ее о чем-нибудь.” – 5 лет

“Милый мальчик, который выглядит абсолютно нормальным.” – 8 лет



Два года



Семь лет

Будет ли мой ребенок здоровым?

Большинство младенцев с делецией 9p24 выглядят здоровыми, болезнь диагностируется только при задержке развития ребенка. Но даже те малыши, которые часто болели в первые месяцы жизни, вырастают здоровыми. В практике Unique есть лишь единичные сообщения об отдельных проблемах со здоровьем, исходя из чего можно предположить, что не существует непосредственной связи между этими проблемами и хромосомной делецией.

По данным Unique, у разных детей были следующие заболевания: гипотиреоз, вылеченный гормональной заместительной терапией; эпилептические припадки, легко контролируемые при помощи лекарств; повышенная уязвимость к респираторным инфекциям в возрасте от 2 до 3 лет; астма. Помимо этого, у одного ребенка был дефект межжелудочковой перегородки (отверстие в стенке между двумя нижними камерами сердца), однако операционного вмешательства не потребовалось.

Существуют ли характерные особенности роста?

Большинство детей рождается с нормальным ростом и весом, однако в некоторых случаях у них может наблюдаться относительно небольшая окружность головы. Данные, полученные Unique, говорят о том, что характерных особенностей динамики роста не существует — дети, как правило, рождаются такого же роста и телосложения, как и остальные члены их семей. Один ребенок с интерстициальной делецией участка хромосомы между 9p24.1 и 9p24.3 был относительно невысокого роста, однако у остальных детей ни до, ни после полового созревания отклонений в росте зафиксировано не было (Unique).

Страдает ли зрение?

Нарушение зрения – это довольно частое явление, которое наблюдается у 5 из 8 членов Unique, и детям следует пройти тщательное офтальмологическое обследование. Помимо детей с врожденными катарактами и глаукомой (см. стр. 5), два ребенка страдают астигматизмом, еще у двоих — «ленивый глаз» (амблиопия), у одного ребенка дальновзоркость, и двое имеют ту или иную степень страбизма (косоглазия).

Астигматизм (вызванный, как правило, неравномерным искривлением передней поверхности глаза) можно исправить с помощью очков. С «ленивым глазом» борются при помощи устранения первопричины, вызвавшей расстройство зрения, а также посредством ограничения использования здорового глаза, чтобы вынудить больной глаз работать больше. Все формы косоглазия обычно хорошо лечатся хирургически, с помощью операции по выравниванию мышц, контролирующей движение глаза.

Ухудшается ли слух?

Ни в одной семье не было зарегистрировано случаев нарушения слуха, тем не менее, у детей с делецией 9p24 может развиваться часто встречающийся экссудативный отит с временным снижением слуха. Для

облегчения состояния ребенка в среднее ухо через прокол в барабанной перепонке водится микротрубка для вентиляции.

Бывает ли, что люди с такой делецией нормально развиваются и не имеют больших проблем со здоровьем и обучением?

Конечно, есть взрослые люди с микроскопической делецией 9p24, которые, по всей видимости, нормально развивались, и мутация у них была обнаружена только при обследовании их хромосом во время генетического обследования их ребенка. Мы не знаем, насколько часты такие случаи (Techakittiroj 2006; Balliff 2000; Repetto 1998).

Другое дело, если ребенок проходил генетическое тестирование из-за того, что у него была задержка в развитии или проблемы со здоровьем. Родители некоторых детей с делецией 9p24 рассказывали, что дети наверстывали упущенное и развивались в соответствии с возрастом, но мы пока не знаем, насколько стабилен этот прогресс. Однако мы точно знаем, что последствия делеции для развития могут различаться от ребенка к ребенку.

В связи с этим сложно понять, насколько сильно ребенок нуждается в помощи при обучении. У нас есть достаточное количество информации о шести членах Unique, которая позволяет предположить, что при условии своевременного и правильного вмешательства в процесс развития в первые годы жизни ребенка, в дальнейшем ребенок вообще не будет испытывать трудности при обучении или эти трудности будут незначительными. Однако так будет не у всех, некоторые дети могут столкнуться с рядом трудностей в обучении — обычно от небольших до умеренных, но иногда и серьезных.

Большинство детей получают начальное образование в общеобразовательных школах, где им оказывается дополнительная помощь, чтобы они смогли освоить полную программу. Часто дети отличаются хорошей памятью и общительностью. Но у них могут возникнуть трудности с владением письменными принадлежностями, так как у многих из них есть мышечная гипотония (пониженный мышечный тонус). Однако большинство детей могут включать компьютер и пользоваться мышью и клавиатурой.

Навыки чтения, рисования и письма, как правило, развиваются в младшем школьном возрасте, чего, однако, не наблюдается у детей с более серьезными отклонениями в развитии. По опыту Unique, в средней школе детей обычно переводят в специализированное образовательное учреждение, так как им требуется особая среда, где учитываются все их потребности.

Среди детей старшего возраста была одна девочка, у которой были умеренные трудности в обучении, и которая оставила школу в 16 лет и с тех пор учится в колледже уходу за животными и лошадьми.

“ Пока что не было никаких признаков затруднений при обучении. Его учителя впечатлены его знаниями о цветах, фигурах, буквах и числах. Он

знает алфавит и довольно успешно усваивает учебную программу. У него хорошая память – он многое запоминает во время разных игр и даже то, что видел всего лишь один раз. Ему нравится, когда ему читают. ” – 3 года
“ У нее хорошая память и она хорошо учится, если ей это интересно. Она не умеет читать и писать, но водит карандашом по бумаге. ” – 15 лет

Как могут измениться коммуникативные навыки?

Как и при развитии других навыков, при освоении языка и речи у разных детей наблюдались разные успехи. Речь некоторых старших подростков соответствует возрасту, в то время как другие подростки могут общаться только невербально.

Способность устанавливать визуальный контакт и улыбаться, как правило, развивается с задержкой, и, как показывает практика Unique, дети начинают улыбаться в возрасте от трех до шести месяцев. Дети сообщают о своих потребностях плачем, с помощью мимики и, в дальнейшем, с помощью жестов, интонации, звуков речи и приблизительных соответствий слов. Произносить членораздельные слова дети начинают достаточно поздно (по опыту Unique, только после двух лет), однако также есть вероятность, что они начнут членораздельно говорить и в более позднем возрасте, хотя некоторые дети вообще могут так и не научиться говорить. К 2–3 годам дети могут общаться с помощью звуков речи и интонаций, а также с помощью использования жестов и отдельных слов. Способность произносить длинные фразы может развиваться в позднем дошкольном возрасте и в первые годы обучения в начальной школе, и некоторые дети могут поддерживать разговор. В понимании ситуации и языка тоже вероятны нарушения, но в целом практика показывает, что дети больше понимают, чем могут сказать, несмотря на то, что они часто отвечают с задержкой. Произнесение звуков дается некоторым детям нелегко – они испытывают трудности в формировании определенных согласных звуков и, возможно, им трудно контролировать движения языка. Из этого следует, что пока ребенок маленький, его речь намного понятнее тем людям, которые хорошо его знают.

В качестве помощи при развитии навыков общения у детей используются предметы и картинки, а иногда и язык жестов. Успешному овладению речью также способствует свойственная таким детям общительность. Многие семьи считают, что логопедическое лечение в раннем возрасте было очень полезно.

“ Она все еще отстает от своих ровесников, но ее речь и способность понимать улучшаются каждый день. Она ходит к школьному логопеду раз в две недели, и он дает ее родителям задания на дом. ”

“ У нее проблемы с произнесением таких звуков как l, r, f, pl, bl, cl, st и sn (англ). ” – 6 лет

“ Он заговорил на ломаном английском с семи лет, и мы видим значительное улучшение. Занятия с логопедом дали хорошие результаты, и он сейчас может поддерживать разговор. ” – 8 лет

Развитие крупной моторики: умение сидеть и другие двигательные навыки



Два года

Развитие двигательной активности детей обычно происходит с задержкой, но, по данным Unique, даже дети со значительными отклонениями могли ходить, а у детей с мягкой формой болезни наблюдались лишь незначительные нарушения физического развития, которые устранялись благодаря своевременной физической терапии. Младенцы с делецией 9p24 обычно вялые (гипотонус) и начинают поздно держать головку, однако у некоторых детей, наоборот, наблюдается повышенный мышечный тонус (гипертонус) и тугоподвижность суставов. Дети семей Unique научились переворачиваться в возрасте от 9 до 12 месяцев и самостоятельно сидеть в возрасте от 7 до 15 месяцев. Дети начинали ползать на животе и на четвереньках и привставать в возрасте от 11 месяцев до 4 лет. Некоторые дети могут совершать первые шаги (с поддержкой или без) уже к 18 месяцам, однако, как правило, дети с такой делецией начинают ходить позже.

У многих детей наблюдается низкий мышечный тонус (мышечная гипотония), но обычно состояние улучшается благодаря физической терапии и двигательной активности. Также могут быть сложности с равновесием, однако некоторые дети учатся бегать, подниматься по лестнице и прыгать.

“Его самая большая проблема – отсутствие равновесия. Он часто спотыкается и падает. Когда он стоит рядом со стеной или каким-либо предметом, он может стоять спокойно, не двигаясь, но когда рядом с ним ничего нет, то он начинает крутиться, стараясь сохранить равновесие. Он устаёт быстрее детей своего возраста, и его левая сторона тела (рука, нога, глаз) намного слабее правой.” – 3 года

“ Она играет как дома, так и на улице, и ее папа учит их с сестрой играть в детский бейсбол. Она умеет бегать и прыгать. ” – 6 лет

“ У нее хорошо получается ходить по лестнице, но у нее широкая походка, и она медленно ходит из-за разной длины ног, и начинает ходить еще медленнее по мере того, как растет и набирает вес. Она уверено передвигается по знакомой местности, но по улице ходит еще не так уверено и во время длительных прогулок пользуется инвалидным креслом. ” – 15 лет

Забота о ребенке с делецией 9p24

Детям и подросткам, как правило, необходим особый уход. Из-за низкого мышечного тонуса им трудно брать предметы, например, столовые приборы, и обращаться с ними. И даже когда они вырастают и становятся взрослыми, большинству из них необходима помощь или контроль при одевании и купании. Самостоятельно пользоваться туалетом дети тоже начинают позже, чем обычно. У таких детей не полностью развито понимание окружающего, что означает, что за ними нужно постоянно присматривать как дома, так и в школе. Кроме того, семьи детей более старшего возраста сообщают, что их детям нужен стабильный режим дня и образ жизни, а также регулярные напоминания.

Методы лечения, доступные для вашего ребенка, частично обусловлены местом вашего проживания, но для большинства детей полезными являются физическая терапия в раннем возрасте и логопедическое лечение. Игровая и эрготерапия с раннего возраста тоже эффективны, однако неясно, как долго держится результат.

Поведение

Большинство семей сообщает, что у детей приятный характер, они общительны и радуются компании своей семьи и ровесников в школе. Маленькие дети могут испытывать трудности при взаимодействии с нормально развивающимися детьми и с пониманием личных границ – таким детям будут полезны занятия по развитию социальных навыков. Однако все эти трудности незначительны. Многие семьи сообщают, что их дети очень любят играть с животными.

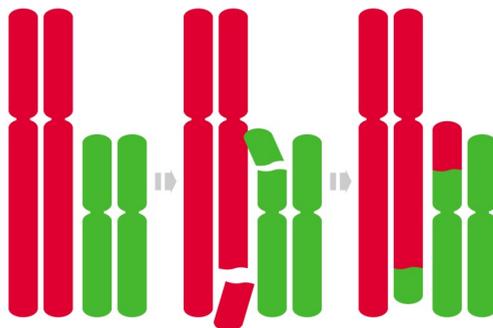
У подростков, особенно тех, у кого более выражены проблемы с обучаемостью, может возникнуть проблемное поведение, но это обычно проходит с возрастом и по мере формирования поведения, хотя в отдельных случаях может потребоваться продолжительное социально-психологическое вмешательство.

“ Он всех, с кем сталкивается, встречает радушно и с любовью. Он ко всем относится очень хорошо: он общительный, дружелюбный, энергичный, самостоятельный, но способен играть с другими. Когда надо он любвеобильный, когда надо смешной и очаровательный. ” – 3 года

“ Она очень привязчива, но мало выражает свои эмоции. В социальном смысле она остается в контакте с семьей, где за ней временно ухаживали, и иногда встречается со старыми школьными друзьями. ” – 18 лет

Почему происходит делеция 9p24?

Некоторые делеции 9p24 являются результатом перестройки родительских хромосом. Обычно это **сбалансированная транслокация**, при которой происходит обмен участками между одной хромосомой и другой, но при этом не происходит потери или приобретения генетического материала, и у родителя обычно нет проблем со здоровьем и отклонений в развитии.



Сбалансированная транслокация

В отдельных случаях, когда делеция небольшая, у одного из родителей присутствует такая же делеция, как и у ребенка. Анализ крови родителей на хромосомные патологии покажет ситуацию.

Однако в большинстве случаев никаких изменений в хромосомах родителей обнаружено не было. Такие случаи делеции получили название **«мутация de novo (dn)»**. Делеция de novo 9p24 обычно вызвана изменением, которое произошло при формировании яйцеклеток или сперматозоидов родителей. Мы знаем, что при образовании половых клеток в хромосомах происходят разрывы и соединение заново, но это лишь изредка приводит к проблемам.

Разрывы и последующее соединение хромосом является частью естественного процесса и, как родители, вы не можете изменять или контролировать этот процесс. Делеция 9p24 наблюдается у детей из совершенно разных уголков мира и из абсолютно разных семей. Как известно, ни окружающая среда, ни питание, ни образ жизни не влияет на возникновение делеции. Не существует ничего, что какой-либо из родителей делал до беременности или во время нее, что могло бы стать причиной возникновения делеции, а также ничего нельзя было сделать, чтобы ее предотвратить.

Может ли это случиться снова?

Возможность возникновения последующей беременности с делецией 9p24 зависит от родительских хромосом. Если оба родителя имеют нормальные хромосомы, делеция вряд ли повторится.

Если анализ крови показывает, что кто-то из родителей имеет хромосомные изменения на участке 9p24, то риск возникновения хромосомных отклонений при последующих беременностях увеличивается. Обычно один из родителей имеет сбалансированную транслокацию. Иногда у одного из родителей такие же хромосомные изменения, как и у ребенка.

Когда есть информация об изменениях или транслокациях в хромосомах членов семьи, при последующей беременности можно сделать тест и выяснить, не нарушены ли хромосомы ребенка. Обсуждение хромосомных изменений с другими членами семьи дает им возможность сделать анализ крови, чтобы узнать, являются ли они носителями такой же хромосомной мутации. Генетик может провести дополнительные консультации для вашей семьи.



Две пары братьев, один с делецией 9p24 (слева на каждой фотографии), один с нормальными хромосомами (справа).

Будет ли мой ребенок с делецией 9p24 тоже иметь детей с делецией 9p24?

Взрослые с делецией 9p24 могут состоять в близких отношениях и хотеть иметь детей. Мальчики с серьезными аномалиями развития половых органов скорее всего не будут фертильны, но вполне вероятно, что мальчики с незначительными аномалиями или вовсе без аномалий, а также девочки, в будущем могут иметь детей. Риск передачи делеции своему ребенку составляет 50% для каждой беременности, и 50% - вероятность рождения ребенка без делеции. Способность людей с делецией 9p24 ухаживать за ребенком, скорее всего, будет зависеть от степени их трудностей с обучением.

Ссылки

Techakittiroj 2006: Beijing Da Xue Xue Bao. 2006 Feb 18;38(1): 92-3; Ounap 2004: Am J Med Genet 130A: 415-423; Witters 2004: Ultrasound Obstet Gynecol 23: 414-9; Balliff 2000: Am J Hum Genet 67: 1356-1359; Castorina 2000: Genetic Counseling 11: 3 229-239; Muroya 2000: Jnl Clin Endocrinol Metab 85: 3094-100; Wouters 1999: Ann Genet 1999 42(3): 160-5; Repetto 1998: Am J Med Genet 76: 306-309; McDonald 1997: Am J Med Genet 73(3): 321-6; Shapira 1997: Am J Med Genet 69: 360-4; Veitia 1997: Genomics 41: 271-4; Schimmenti 1995: Am J Med Genet 57(12): 52-6; Kohler 1994: J Med Genet 31(9): 712-4; Teebi 1993: Am J Med Genet 46(3): 288-92; Verbraak 1992: Ophthalmic Paediatric Genet 13: 165-70; Dowman 1989: J Med Genet 26: 525-8; Huret 1988: J Med Genet 1988 25: 741-9; Katsushima 1987: Arch Ophthalmol 105: 323-4.

Делеция 9p24 с дубликацией

Во многих случаях делеция 9p24 происходит одновременно с дубликацией (удвоением) фрагмента другой хромосомы. Последствия такой делеции могут отличаться от последствий обычной делеции 9p24, и поэтому такие случаи не были рассмотрены в этой брошюре. Если вы хотите больше узнать о любом из этих двух видов делеций, свяжитесь с нами по адресу: info@rarechromo.org

Места разрыва на участке 9p24 не указаны

1q41 Verbraak 1992
1q42.2 *Unique*
2q33 Katsushima 1987
3p21.3 *Unique*
4p13 Muroya 2000/5
4q27 Wouters 1999
4q27 *Unique (x2)*
4q? *Unique*
5q21 Castorina 2000
5q31 Schimmenti 1995
7p15.3 Teebi 1993
7q21 (Huret 1988)
8p21 McDonald 1997
8p21 *Unique*
8q24.2 *Unique*
9p23p12 Veitia 1997
9q34.1 Shapira 1997
10p12 *Unique*
11p15 Castorina 2000
13q22 *Unique*
16q Dowman 1989
16q22 Muroya 2000/6
22q12 Castorina 2000
X?q26 *Unique*

24.3

24.2

24.1

23

22.3

Места разрыва на участке 9p24 указаны

3p14.2 Witters
2004

17p13.3 Kohler 1994

7q32 (Ounap

5q34 *Unique*
8p21.1 *Unique*
10q24.1 *Unique*
14q24.2 *Unique*
16p12.2 *Unique*

Рисунок иллюстрирует существующие публикации о том, какие хромосомные перестройки встречаются одновременно с делецией 9p24

Поддержка и информация



Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey
RH8 9EE, United Kingdom

Тел. +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединитесь к сообществу Unique, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и контактные данные семей с аналогичной проблемой.

Unique - благотворительная организация, которая не получает государственного субсидирования и существует исключительно на гранты и пожертвования. Если у вас есть такая возможность, пожалуйста, сделайте пожертвование на нашем сайте:
www.rarechromo.org

Эта брошюра не заменяет личную медицинскую консультацию. Семьям необходимо консультироваться у квалифицированных врачей по всем вопросам, связанным с генетическими диагнозами, лечебной тактикой и состоянием здоровья. Информация, представленная здесь, считается наилучшей имеющейся на момент публикации. Информация составлена группой Unique и проверена профессором Мариэль Свинкельс из Генетической клиники медицинского центра Университета Утрехт, Нидерланды, хирургом и специалистом по генетическому консультированию Ребеккой Андерсон, профессором факультета генетики человека в Университете Чикаго Стюартом Шварцем, США, и главным медицинским советником группы Unique профессором Май Хультен из Университета Уорвика, Великобритания. 2007 (PM)

Copyright © Unique 2007
Russian translation © Unique 2016

Группа поддержки людей с редкими хромосомными отклонениями Charity Number 1110661
Зарегистрирована в Англии и Уэльсе Company Number 5460413