

Ген *ANKRD11* и синдром KBG у взрослых



Эта брошюра предназначена для людей с синдромом KBG, а также их семей, медицинских работников и других специалистов, помощь которых может понадобиться во время лечения и реабилитационных мероприятий. В ней представлена информация о причинах заболевания и о его влиянии на жизнь человека во взрослом возрасте. Кроме того, в брошюре приводятся рекомендации по медицинским обследованиям и процедурам, которые могут быть полезны для людей с синдромом KBG. Часть данных заимствована из другой брошюры *Unique*, посвященной гену *ANKRD11* и синдрому KBG у детей. Также в эту брошюру включена информация из опроса, проведенного в 2024 году (англ. — *Life beyond childhood: insight into the lived experience of 91 adults with KBG syndrome through an online patient/caregiver reported co-produced questionnaire*), и из других источников, подробное описание которых приведено в конце брошюры.

Что такое синдром KBG?

Впервые синдром KBG был описан в 1975 году. Его название представляет собой аббревиатуру, составленную из инициалов первых трех пациентов, у которых он был обнаружен. Для большинства людей с синдромом KBG наблюдаются характерные (иногда слабовыраженные) черты лица, очень крупные постоянные зубы, а также различной степени интеллектуальные (когнитивные) нарушения (трудности в обучении) и особенности поведения. Подобные особенности могут наблюдаться не у всех или проявляться в незначительной степени, поэтому в отдельных случаях синдром KBG диагностируется только во взрослом возрасте. Иногда у взрослых людей синдром обнаруживается только после генетического тестирования в ходе обследования их ребенка с более серьезной формой синдрома KBG.

Среди других возможных симптомов выделяются потеря слуха, задержка опущения яичек у мальчиков, судороги, аномалии развития скелета и невысокий рост. В большинстве известных случаев люди с синдромом KBG — первые в их семьях носители генетического изменения. Значительно меньшее количество людей наследует заболевание от родителя, у которого признаки синдрома KBG, как правило, проявляются менее заметно. Заболевание встречается как у мальчиков, так и у девочек, при этом степень выраженности симптомов может варьироваться от легкой до значительной у представителей обоих полов.

Основные симптомы синдрома KBG:

- Лёгкая степень интеллектуальных нарушений (трудностей в обучении); однако этот признак варьируется от полного отсутствия трудностей в обучении до выраженных нарушений, а также некоторых особенностей поведения.
- Крупные постоянные верхние зубы (макродонтия верхних центральных резцов)
- Характерные черты лица: треугольная форма лица, широко расставленные глаза и густые брови, которые могут соединяться над переносицей (синофриз)
- Укорочение пальцев на руках (брахидактилия) и искривление мизинца (клинодактилия)

Каковы причины развития синдрома KBG?

Синдром KBG вызван изменениями в гене *ANKRD11*, расположенном на 16-й хромосоме (в сегменте q24.3). Возможными причинами являются изменение в гене, нарушающее его функционирование (патогенный вариант), или утрата (делеция) целого гена или его части. В клетках организма человека содержится по две копии 16-й хромосомы и, соответственно, по две копии гена *ANKRD11*. Вторая копия гена остается без изменений.

Насколько распространен синдром KBG?

Синдром KBG встречается редко. На момент 2025 года во всем мире известно о более чем 500 семьях, в которых есть люди с этим заболеванием. Вероятно, не у всех людей с изменениями в гене *ANKRD11* синдром KBG официально диагностирован, поскольку многие его симптомы, в том числе задержка интеллектуального развития, могут быть выражены слабо.

Почему это произошло?

Во время зачатия генетический материал родителей (ДНК), скопированный в яйцеклетку и сперматозоид, объединяется, и тем самым запускается развитие нового организма. Процесс копирования генетического материала не всегда происходит безупречно, поэтому иногда в генотипе детей возникают случайные изменения, которых нет в ДНК родителей.

Если такое случайное изменение затронет ген *ANKRD11* на 16-й хромосоме, то ребенок родится с синдромом KBG. Это естественный процесс, не связанный с питанием родителей, окружающей средой или образом жизни. В большинстве случаев генетические изменения возникают случайно (*de novo*), то есть обнаруживаются в семье впервые. В отдельных случаях вариант гена, вызывающий синдром KBG, передается ребенку от родителя. Важно понимать, что в этом нет ничьей вины — ни один из родителей не виноват ни в изменениях в собственной структуре ДНК, ни в изменениях в структуре ДНК своего ребенка.

Может ли это произойти снова?

У многих людей с синдромом KBG есть дети. Если у одного из родителей диагностирован синдром KBG, вероятность рождения ребенка с этим же заболеванием составит 50 % (или 1 к 2), поскольку ребенок унаследует от родителя либо копию гена с изменением, либо неизмененную копию. Такой тип наследования называется аутосомно-доминантным, поскольку генетическое изменение затрагивает только одну из парных хромосом (одну аутосому) и для развития заболевания достаточно наличия изменения только в одной копии гена.

Невозможно точно предугадать, как синдром KBG отразится на развитии, здоровье и поведении будущего ребенка. Тем не менее, сейчас у людей с синдромом KBG, планирующих ребенка, есть множество возможностей. Обязательно проконсультируйтесь с врачом-генетиком, который поможет вам рассмотреть все возможные варианты. Каждый случай индивидуален, поэтому дать рекомендации конкретной семье может только эксперт.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [моновенным заболеваниям и аутосомно-доминантному наследованию](#), [планированию следующей беременности](#) (англ. — *Planning Your Next Child*), [пренатальному генетическому обследованию и диагностике](#) (англ. — *Prenatal Genetic Testing and Diagnosis*), [консультации с врачом-генетиком](#) (англ. — *A Clinical Genetics Appointment*), а также [поддержке братьев и сестер детей с редким генетическим заболеванием](#) (англ. — *Supporting Siblings of Children with a Rare Genetic Condition*).

Как живут взрослые люди с синдромом KBG?

Проявления синдрома KBG могут сильно различаться у разных людей. Возможно, вы взрослый человек, недавно узнавший о своем диагнозе, и пока не знаете, как он изменит вашу жизнь. Или же вы родитель, которого беспокоит, как сложится судьба вашего ребенка с синдромом KBG.

В 2024 году среди взрослых с синдромом KBG был проведен онлайн-опрос о влиянии заболевания на их повседневную жизнь. Исследователи проанализировали ответы 91 респондента. Основные результаты опроса представлены здесь. Подробные сведения приведены в [списке литературы](#) (см. стр. 15). Важно помнить, что каждый человек с синдромом KBG уникален, и многие из полученных выводов могут вас не касаться. Тем не менее, они могут стать для вас полезным ориентиром при планировании будущего. Кроме того, представленная информация может оказаться полезной для медицинских специалистов при определении терапии и реабилитации для пациентов с разными нуждами.

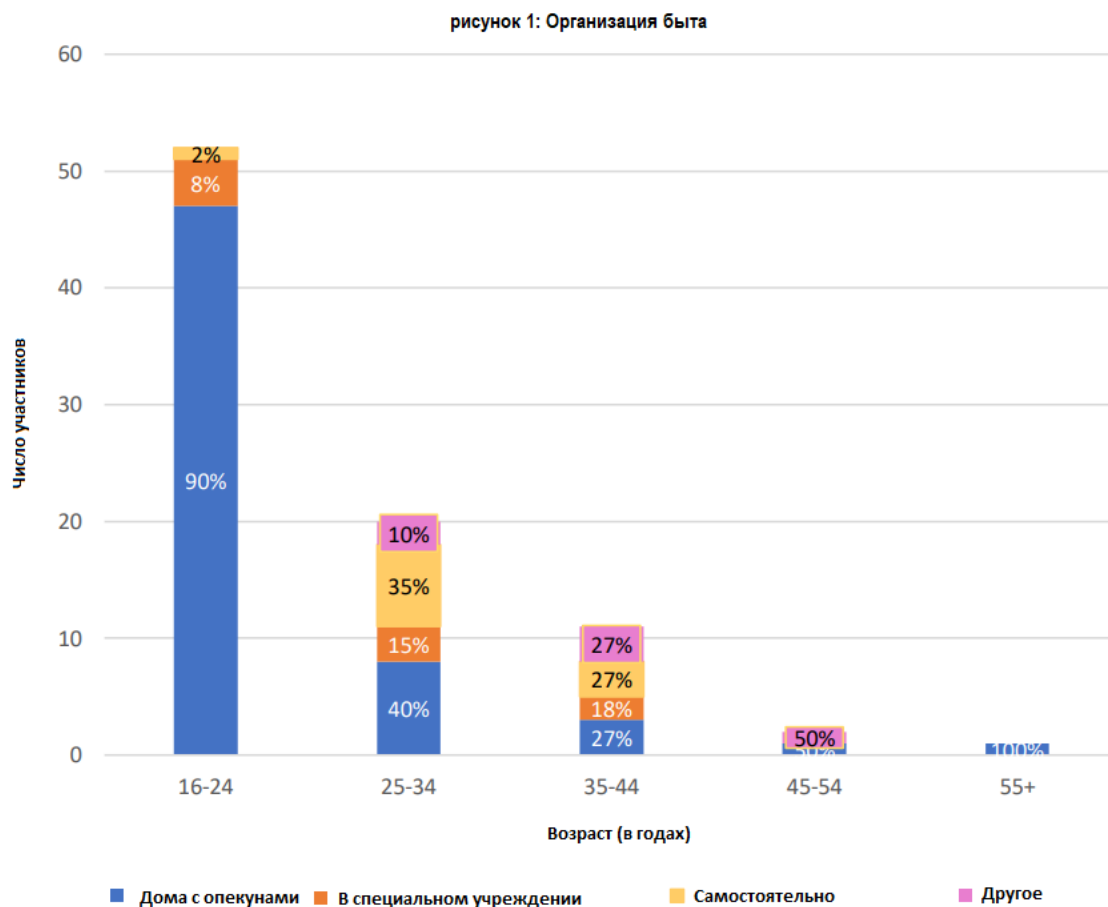
Организация быта

Уровень самостоятельности, которой могут достичь люди с синдромом KBG во взрослом возрасте, может варьироваться в широких пределах. Степень интеллектуальных нарушений (трудностей в обучении), выявленных в детском возрасте, продолжает оказывать влияние на человека и во взрослой жизни. Способность человека с синдромом KBG жить самостоятельно во многом определяется такими факторами, как трудности в обучении, наличие судорог, а также объем доступной им помощи и поддержки. Некоторые взрослые с синдромом KBG продолжают жить с родителями, в то время как другие получают профессиональный уход в специализированных учреждениях с постоянным проживанием. Есть и те, кто создает собственные семьи, ведет домашнее хозяйство и работает.

Согласно результатам опроса 2024 года, 66 % взрослых с синдромом KBG проживают со своими опекунами, 12 % — самостоятельно, 10 % — в условиях сопровождаемого проживания. Для 7 % опрошенных актуальны «другие» формы жизнеустройства. Доля проживающих с опекунами снижается с возрастом: 16–24 лет — 90 %, 25–34 лет — 40 % и 35–44 лет — 27 %. Данные об условиях проживания представлены на графике на следующей странице (Рисунок 1).

Как показывает практика, в правильных условиях многие взрослые с трудностями в обучении продолжают развивать навыки, необходимые для самостоятельной жизни. В некоторых случаях люди

с синдромом КБГ способны жить отдельно от родителей или в условиях сопровождаемого проживания. Однако формат исследования (поперечное, или кросс-секционное, исследование, в котором данные собираются в один конкретный момент времени) не позволил установить средний возраст, в котором участники овладевали навыками самостоятельной жизни.



«Наша 19-летняя дочь живет дома. Ей помогаем мы — я (ее мама), папа и сестра».

«Мы помогаем нашему 22-летнему сыну дома. В организации по поддержке и защите прав людей с разными формами инвалидности нам составили для него индивидуальный план жизни».

«Наша 20-летняя дочь живет вместе с нами».

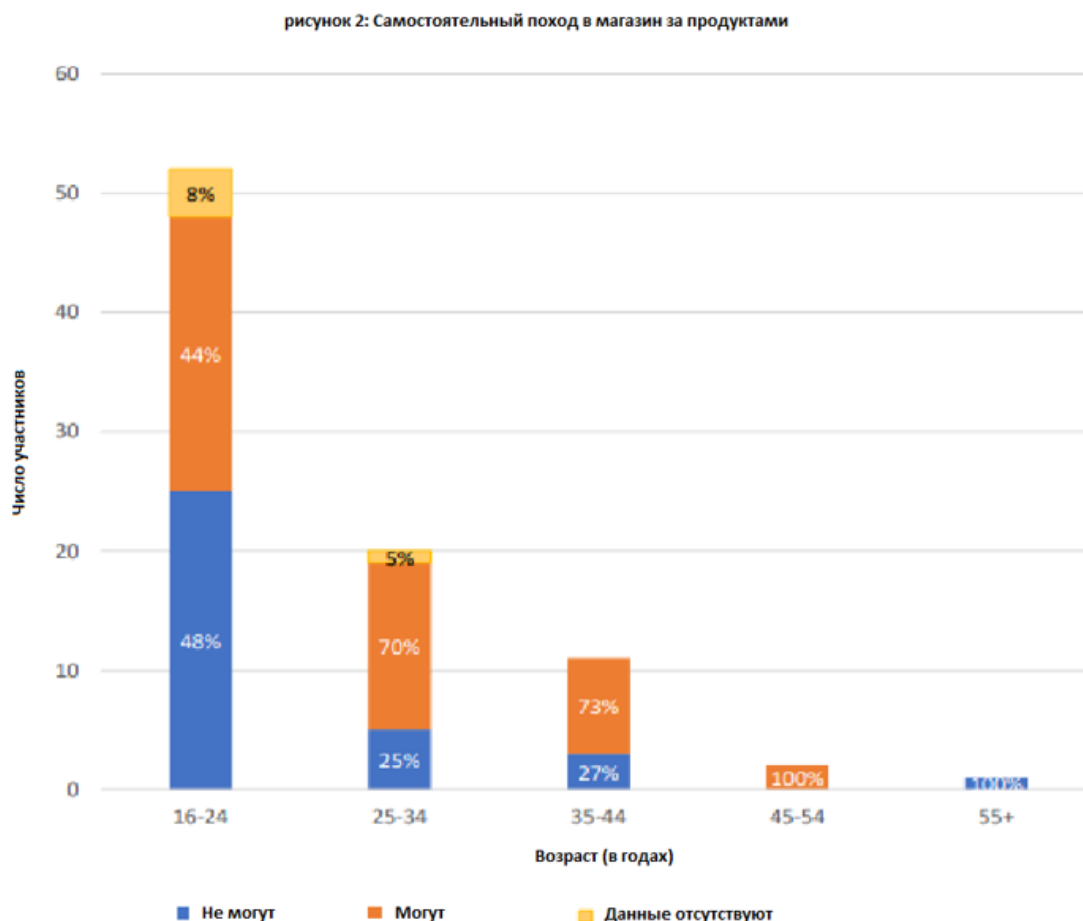
«Наша 20-летняя дочь учится в специализированном учреждении для обучения после 16 лет с постоянным проживанием. Оно рассчитано на высокофункциональных студентов с диагностированным расстройством аутистического спектра. Когда у нее каникулы, она живет дома, с нами и двумя младшими братьями. Из-за диспраксии ей бывает нелегко выполнять простые повседневные задачи, например, мыть и расчесывать волосы, доставать таблетки из блистерной упаковки, готовить, открывать банки и тому подобное. У нее не всегда получается завязывать шнурки. Кроме того, у нее есть особенности восприятия пространства, из-за чего ей бывает трудно делать что-то на высоте, например, забираться по лестнице или прыгать в бассейн».

Поход в магазин за продуктами

Многие взрослые с синдромом КБГ могут самостоятельно ходить в магазин за продуктами. Для освоения навыков, необходимых для совершения покупок, взрослым с легкой или умеренной степенью задержки интеллектуального развития часто требуется дополнительная помощь. Крайне важно предоставлять взрослым с синдромом КБГ дополнительные возможности для обучения, адаптированные к индивидуальным потребностям, поскольку способность к развитию этих навыков сохраняется на протяжении всей жизни.

В 2024 году 52 % опрошенных сообщили, что могут самостоятельно сходить в магазин за продуктами, тогда как 37 % — не могут. Данные представлены на графике ниже (Рисунок 2). Заметно, что доля людей, способных самостоятельно делать покупки, увеличивалась с возрастом: с 44 % в группе 16–24 лет до 70 % в группе 25–34 лет, 73 % — в группе 35–44 лет и 100 % — в группе 45–54 лет.

В опросе принял участие только один человек старше 55 лет, и этот человек не мог делать покупки самостоятельно. Исследователи отметили, что людей старшего возраста среди респондентов было значительно меньше (лишь 2 человека в группе 45–54 лет и один человек в группе 55+), поэтому приведенная статистика может не отражать вероятных перспектив на будущее для молодых людей с синдромом KBG, получивших диагноз сегодня.



«Она не ходит в магазин сама, потому что живет с семьей».

«За чем-то нетяжелым она и сама может сходить в магазин, но если нужно купить много продуктов, то она не сможет сложить и донести тяжелый пакет без посторонней помощи. Она боится попросить помощи у продавцов и нервничает, когда к ней подходят незнакомые люди, поэтому за покупками она ходит с соработником или родителями».

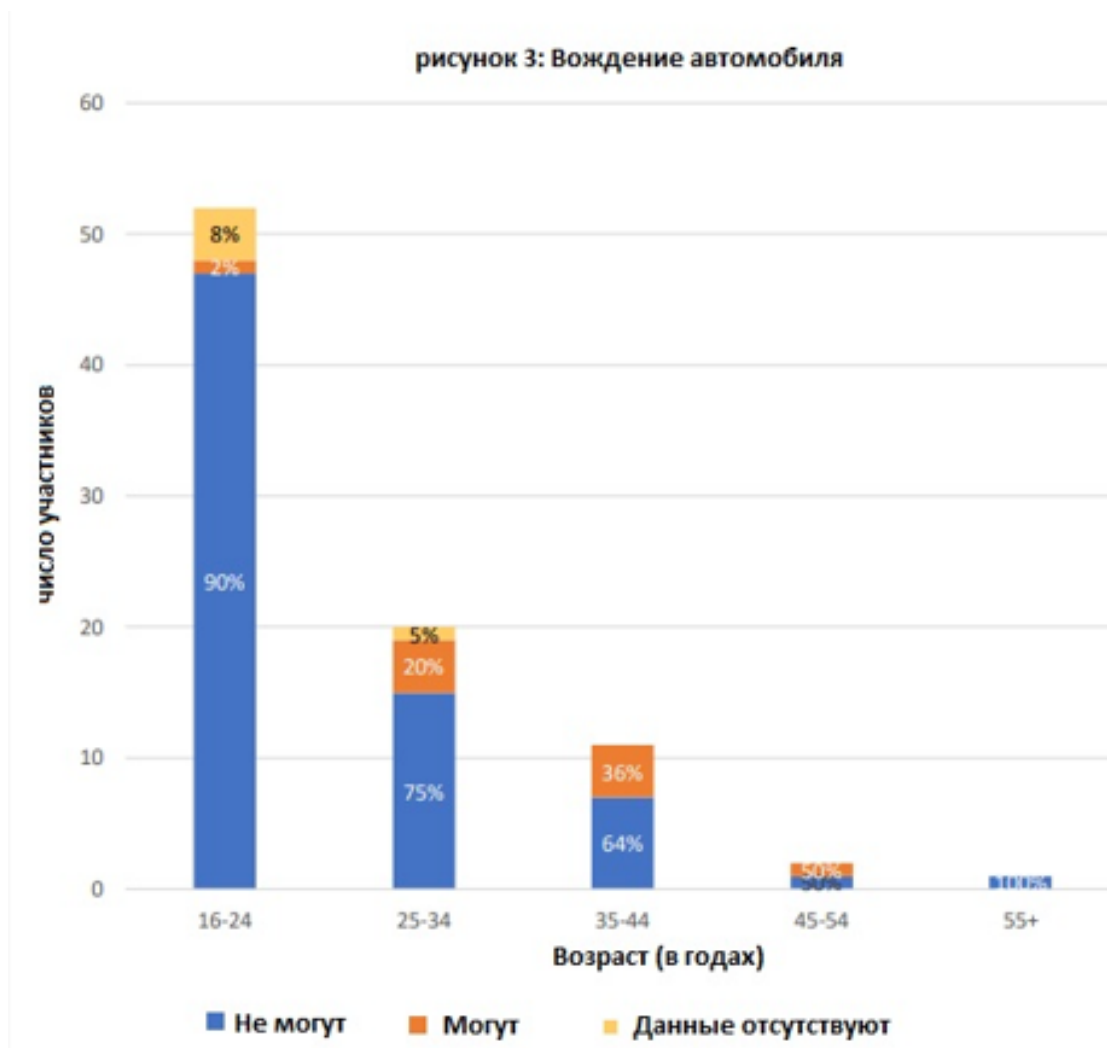
«С покупками нужна помощь».

«Она может купить немного продуктов, но что-то более тяжелое она нести не может».

Вождение автомобиля

Некоторые взрослые с синдромом КБГ могут водить автомобиль. Возможность вождения, вероятно, зависит от степени интеллектуальной недостаточности, наличия эпилептических приступов и ряда других факторов.

Согласно опросу 2024 года, 78 % участников не могли водить автомобиль, 11 % могли, еще по 11 % опрошенных данные отсутствовали. Доля тех, кто способен водить автомобиль, увеличивалась с возрастом: с 2 % (1 человек) в группе 16–24 лет до 20 % (4 человека) в группе 25–34 лет, 36 % (4 человека) в группе 35–44 лет и 50 % (1 человек) в группе 45–54 лет. Как уже отмечалось ранее, участников в старших возрастных группах было значительно меньше, поэтому важно учитывать, что их опыт, скорее всего, не отражает того, с чем большинство молодых людей с синдромом КБГ столкнется по мере взросления.



«Пока не водит, 19 лет».

«Не может водить».

«Не водит».

«У нее эпилепсия и периодически случаются приступы, поэтому управление автомобилем противопоказано».

Образование

Взрослым с синдромом КВГ подходят различные формы обучения. Некоторые добиваются больших успехов в специальных образовательных учреждениях или при адаптации учебной программы к их образовательным потребностям. Другие проходят профессиональное обучение и даже получают высшее образование в университетах.

Опрос 2024 года показал, что 12 % участников на момент исследования учились в школе; 25 % окончили школу или колледж; 18 % получили среднее профессиональное образование; 1 % закончили бакалавриат и еще 1 % — магистратуру; 2 % не обучались ни в одном образовательном учреждении. Среди тех, кто обучается или ранее обучался в учебном заведении, 26 % сообщили, что им требовались специальные условия или некоторые изменения в учебной программе. Эти результаты наглядно показывают широкий диапазон возможных образовательных достижений людей с синдромом КВГ и подтверждают, что сам по себе диагноз не должен ограничивать стремления человека.

«Нашей дочери 19 лет, она учится в колледже для людей с особыми потребностями по специальности «Кейтеринг». Ей помогают, и она успешно занимается в небольшой группе. У нее селективный мутизм, поэтому она может общаться только с членами семьи и близкими друзьями и испытывает трудности в общении с преподавателями колледжа и другими взрослыми».

«У нашего сына были особые образовательные потребности, и он смог окончить школу, получив аттестат о среднем общем образовании».

«До 17 лет наш ребенок учился в общеобразовательной школе. А в ближайшее время начнет учиться в специализированном колледже [после решения комиссии по вопросам образования лиц с ОВЗ]».

«Наша дочь учится в колледже для студентов старше 16 лет. Она сдала три экзамена GCSE на уровень 4 и три — на уровень 3. В общеобразовательном колледже она завершила курс BTEC по исполнительским искусствам с оценкой merit (уровень 2), а также недавно сдала экзамен по прикладной математике на уровень 4. Сейчас она занимается функциональным английским и надеется в следующем году пройти курс по музыке — на занятиях её будет сопровождать персонал колледжа».

На протяжении всей школьной жизни она боролась за получение необходимой помощи, но поддержка пришла поздно, поскольку многие трудности дочка скрывала, а тревоги нас, родителей, оставались без внимания. Нам пришлось дважды обращаться к образовательной комиссии, чтобы нашей дочери подобрали учебное заведение, в котором будут все необходимые ей условия. Мы надеемся, что теперь, с появлением должной (или, как минимум, куда более эффективной) поддержки, положение дел изменится к лучшему и сотрудники колледжа помогут ей подготовиться к трудоустройству».

Работа

Взрослые с синдромом КВГ работают в самых разных сферах. Многим для раскрытия своего полного потенциала на работе может потребоваться некоторая модификация обязанностей в соответствии с их способностями и интересами, а также дополнительная помощь. В Великобритании согласно Закону о равенстве 2010 года люди с задержкой интеллектуального развития, синдромом дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ), расстройствами аутистического спектра (РАС) или дислексией имеют право на так называемые разумные приспособления на рабочем месте. Под этим выражением подразумеваются изменения, которые вносит работодатель, чтобы устранить или уменьшить негативные последствия, связанные с состоянием здоровья сотрудника. Такие меры должны быть индивидуальными и соответствовать конкретным потребностям человека — например, учитывать его сенсорные особенности.

Опрос 2024 года показал, что каждый третий участник был трудоустроен. Они работали в самых разных сферах, включая следующие категории: гостиничное дело и общественное питание — 6 человек, экология и сельское хозяйство — 4, розничная торговля и продажи — 4, бытовые услуги — 3, социальные службы — 3, преподавание и образование — 2, административная работа — 2, уход за животными — 1, творчество и медиа — 1, доставка и хранение товаров — 1, здравоохранение — 1, спорт и досуг — 1 человек.

Объём поддержки, необходимой взрослым с синдромом КВГ для успешной работы, существенно варьируется. Одни справляются самостоятельно, другим могут понадобиться адаптированные условия труда, третьим — постоянное индивидуальное сопровождение.

«У нашего сына есть наставник, и он работает с ним 4 часа в неделю в продуктовом магазине».

«Наша дочь не работает».

«Наша дочь еще учится. Она проходит практику на ферме и в общественном саду под руководством сотрудников колледжа».

«Наша дочь провела год в роли молодёжного представителя при местном муниципальном совете, продвигая страницу «Местного предложения». Она также работает волонтером в местном магазине благотворительной организации Sue Ryder и руководителем в группе «Радуга» (отделение Girl Guides для девочек 4-6 лет)».

Досуг

Взрослые с синдромом КБГ могут участвовать в самых разных социальных мероприятиях по своим интересам. Опрос показал, что 60 % (44 человека) регулярно участвуют в социальной жизни. Из них 9 человек посещают организованные мероприятия и экскурсии, а 9 занимаются спортом (1 из них — на профессиональном уровне). Шесть человек вовлечены в творчество: 4 — в музыку, 1 — в театральное искусство и 1 — в танцы. Девять человек проводят время с друзьями, 2 из них любят ходить в кино и 1 — оставаться в гостях с ночевкой. Двое участников любят играть в компьютерные игры, 3 — поддерживают социальные связи, проживая и работая с другими людьми, и еще 2 — через религиозные группы. При этом респонденты отметили периодические трудности с участием в социальной жизни — некоторым из них бывает некомфортно в больших компании, а также не нравятся непредсказуемые события или изменения в привычных действиях.

«Наш сын занимается организованным досугом. Он обожает считать монеты, любит слушать музыку, ходить в походы и по магазинам».

«У нашей дочери нет хобби, но она проводит время с нами. Вместе мы гуляем, катаемся на велосипедах, ездим в поездки. Кроме семьи, она общается только со своим парнем раз в неделю, и только ему она доверяет».

«Наша дочь страдает от сильной тревожности, которая влияет на все аспекты повседневной жизни. Ей требуется значительная поддержка от сопровождающих или от нас, чтобы подготовиться ко всему новому или незнакомому, но когда ей помогают, она может участвовать в различных мероприятиях и заниматься досугом».

Она играет на пианино и поет в местном рок-хоре, это приносит ей огромное удовольствие, так она не чувствует себя одиноко. Музыка всегда была для нее своего рода терапией, и она чувствует себя наиболее счастливой, когда поет или слушает музыку. Чувство принадлежности к чему-то, где она может вносить свой вклад и быть наравне со всеми, для нее бесценно. Она посещает занятия чечеткой, ходит в местный спортзал и любит участвовать в социальных мероприятиях в своем колледже, например, в викторинах (у нее прекрасная память на факты, особенно из области музыки, поэтому она всегда считается ценным участником команды в любом квизе). Она ходит в церковь, любит гулять со своими собаками и проводить время на ферме, где работает волонтером».

«Любит гулять с собакой и помогать в саду. Она ходит в инклюзивную секцию карате, смотрит фильмы, азиатские сериалы и любит семейные походы в ресторан».

Отношения

Многие взрослые с синдромом КБГ состоят в длительных отношениях и становятся родителями. У других при этом не было романтических отношений, а некоторые и вовсе не заинтересованы в этом. Желание иметь отношения и семью — это индивидуальный выбор каждого, и разные люди могут по-разному к этому относиться. Важно не строить предположений о мыслях и чувствах человека лишь на основании его интеллектуальной недостаточности, а предоставлять ему поддержку в вопросах отношений и полового воспитания в соответствии с его уровнем понимания и потребностями. Например, тем, кто хочет завести детей, врач-генетик может помочь определиться с подходящими репродуктивными вариантами.



Результаты опроса 2024 года показали, что у 11 % респондентов были дети, 13 % вели половую жизнь, а 12 % состояли в длительных отношениях или были в браке. Большинство опрошенных (81 %) никогда не состояли в романтических отношениях. Из них 34 % выразили желание иметь отношения, а еще 34 % заявили, что это их не интересует.

«Наша дочь испытывает тревожность, ценит привычный распорядок дня и испытывает трудности в общении. Она доверяет только взрослым и близким друзьям. Сейчас она встречается с молодым человеком, которого знает уже семь лет — они учились вместе в школе, а затем в колледже. Они видятся раз в неделю. В колледже у нее один-два друга».

«Нашей дочери требуется помощь во взаимодействии с людьми и навыками коммуникации: ей трудно заводить и поддерживать отношения. В колледже с ней регулярно занимается логопед, чтобы помочь развить эти навыки. Благодаря поддержке персонала колледжа у нее постепенно появляются друзья. Она очень привязана к родителям и постоянно ждет одобрения от них; самой ей сложно донести свои потребности до сотрудников, которые ей помогают».

«Нашей дочери трудно распознавать социальные сигналы, заводить и сохранять друзей. Ей официально не диагностировали расстройство аутистического спектра (РАС), но по заключению психолога-педагога оно, вероятно, у нее есть».

С какими проблемами со здоровьем сталкиваются люди с синдромом КВГ?

Синдром КВГ может сопровождаться рядом психических и физических отклонений, которые могут наблюдаться в том числе и во взрослом возрасте. Некоторые дети с синдромом КВГ имеют особые потребности и проблемы со здоровьем, которые в разной степени могут проявляться и в дальнейшем. У других же не возникает никаких проблем со здоровьем, связанных с синдромом, ни в детстве, ни во взрослом возрасте. Осведомленность о проблемах со здоровьем, характерных для взрослых людей с синдромом КВГ, позволяет поставить диагноз на ранней стадии и начать симптоматическое лечение.

Ниже представлен обзор ключевых проблем со здоровьем, о которых сообщают сами взрослые с синдромом КВГ. Часть данных также заимствована из опроса 2024 года. Важно помнить, что некоторые из этих проблем затронули лишь небольшое количество людей, поэтому информация, представленная здесь, актуальна не для всех.

Психическое здоровье и поведение

У некоторых взрослых с синдромом КВГ не наблюдается никаких проблем с психическим здоровьем и поведением. Вместе с тем отмечается высокая частота тревожных расстройств, РАС и СДВГ. У некоторых, но не у всех взрослых, отмечают задержку интеллектуального развития. Степень нарушений варьируется от легкой до тяжелой. Часто встречается поведение, направленное на поиск или избегание сенсорных ощущений. Как известно, оно связано с особенностями развития нервной системы, такими как РАС и СДВГ.

Согласно опросу 2024 года, 19 % опрошенных сталкивались с депрессией, 12 % — с навязчивыми мыслями, идеями или ощущениями (обсессиями), которые вынуждали их совершать определенные действия; 35 % участников опроса сообщили о случаях агрессии, направленной на себя или окружающих; 15 % заявили о компульсивном переедании, 11 % — о сниженном аппетите.

Чтобы оказывать эффективную помощь человеку, испытывающему проблемы с психическим здоровьем (например, тревожностью или расстройством поведения), важно выявить все факторы, которые к ним приводят. Определение этих факторов должно быть целостным и учитывать биологическое, психическое состояние человека, а также его социальное благополучие. Помощь должна предоставляться междисциплинарной командой, куда входят врачи, медсестры, психологи, эрготерапевты, логопеды и другие специалисты. Такой подход соответствует рекомендациям Национального института здравоохранения и совершенствования медицинской помощи в Великобритании, который поддерживает подход позитивного поведенческого сопровождения при работе с людьми с задержкой интеллектуального развития.

«Наша дочь испытывает тревожность и повышенную чувствительность к стрессу, поэтому для нее важны порядок, контроль и привычный уклад жизни. Смена планов или сильная усталость могут спровоцировать приступ тревоги».

«У нашего сына тревожность, депрессия и синдром дефицита внимания».

«Наша дочь испытывает тревожность, которая влияет на ее жизнь каждый день. Когда тревога усиливается, у нее меняется поведение и проявляются аутистические черты. У нее случаются истерики; в приступе ярости она может ударить, дергать за волосы, грубо ругаться, швырять вещи и кричать. Это происходит, когда ее потребности не удовлетворяются, или когда она чувствует, что все вышло из-под контроля, а объяснить это словами не может. Чтобы лучше понять окружающий мир и обрести над ним контроль, она многократно задает одни и те же вопросы. Часто кажется, что она находится в состоянии повышенного возбуждения, и ей требуется много утешения и поддержки. Перемены даются ей с трудом; все, что выходит за рамки привычного распорядка или происходит неожиданно, вызывает напряжение. Чтобы справиться с новыми действиями или событиями, ей необходимо подготовиться заранее. Она очень чувствительна к сенсорным раздражителям, особенно к запахам, вкусам, громким звукам и оживленной обстановке. У нее диагностированы аутизм, СДВГ, диспраксия и тревожность. Она может испытывать подавленное настроение из-за чувства, что она отличается от других, низкой самооценки, одиночества и неуверенности в себе. Она принимает препараты для контроля тревожности и СДВГ. Тревожность усиливается из-за эпилепсии — дочь боится спать по ночам, зная, что может случиться приступ. Поддержка психического здоровья оставляла желать лучшего, особенно при переходе во взрослые службы. Раньше ей помогала служба охраны психического здоровья детей и подростков, но после перехода во взрослую систему (сопровождавшегося 18-месячным ожиданием) она практически не получала помощи в период, когда нуждалась в ней больше всего. Неврологическая служба также крайне перегружена, сейчас нас приглашают на приемы гораздо реже, чем в детском отделении. Они регулярно переносятся или и вовсе отменяются».

«Наша дочь обычно очень жизнерадостная, когда все складывается так, как она хочет, но если что-то меняется или идет не так, она может резко стать подавленной, и ей требуется время, чтобы успокоиться».

Неврологические отклонения

Известно, что при синдроме КВГ возможны эпилептические приступы. Они случаются как у детей, так и у взрослых. Согласно опросу 2024 года, почти у трети участников хотя бы раз в жизни наблюдались судорожные приступы. Среди тех, кто сталкивался с приступами, примерно у половины в зрелом возрасте они находятся под контролем благодаря медикаментозной терапии или кетогенной диете, у более четверти участников приступы устойчивы к лечению, а чуть менее четверти больше не нуждаются в приеме лекарств. Было отмечено, что ни один из 21-го участника, у которых в настоящее время наблюдаются приступы, не живет самостоятельно. У 31 % участников случаются тики — внезапные повторяющиеся движения или звуки, не поддающиеся контролю.

«Неврологических отклонений нет».

«У нашей дочери эпилепсия с 8 лет, приступы случаются у нее примерно четыре раза в год. У неё симптоматическая эпилепсия с генерализованными тоническими приступами и сложными парциальными приступами, исходящими из височной доли. По данным МРТ, у нее наблюдается неполная инверсия гиппокампов. На ЭЭГ регистрируются спайковые разряды в правой височной области, активирующиеся при гипервентиляции. Она получает медикаментозное лечение».

«У нее бывают кратковременные абсансы (10–20 секунд), не требующие лекарственной терапии».

Сон

Вероятно, о том, как синдром КВГ влияет на сон, известно не так много, поэтому этот вопрос может стать предметом будущих исследований. Опрос 2024 года показал, что примерно у четверти участников (26 %) были проблемы со сном, негативно сказавшиеся на их качестве жизни во взрослом возрасте. С другой стороны, у 24 % не было выявлено никаких нарушений сна. У 28 % респондентов возникали трудности с засыпанием, почти половина из них использовала мелатонин или другие средства для засыпания. Аналогично, у 26 % опрошенных возникали частые пробуждения, а у 21 % отмечалась повышенная потребность во сне. Внезапное засыпание днем характерно для 9 % участников. Кроме того, у 5 % респондентов во сне наблюдалось апноэ, а у 4 % — синдром беспокойных ног. Выявление и лечение нарушений сна должно быть частью комплексного плана терапии, тем более что эти проблемы, вероятно, влияют на некоторые психологические и поведенческие трудности, которые также вызваны синдромом КВГ.

«Из-за синдрома КВГ она сильно устает. У нее просто не остается сил. Во сне она разговаривает и иногда вскрикивает. Это влияет на качество сна».

«Из-за тревожности ей бывает сложно расслабиться и уснуть. Кроме того, ее беспокоят приступы, которые могут случиться ночью. Она принимает мелатонин. Это дает хороший эффект».

«Хорошо спит».

Пищеварительная система

Появляется все больше данных, свидетельствующих о том, что у взрослых с синдромом КВГ могут возникать проблемы с пищеварительной системой. Самые распространенные из них — это запоры и гастроэзофагеальный рефлюкс. Важно, чтобы люди с синдромом КВГ и их семьи получали информацию о том, как справляться с этими состояниями, и знали, где можно получить помощь, если она понадобится. В опросе 2024 года 29 % участников сообщили о запорах, а 21 % — о рефлюксе. В ходе опроса также было выявлено, что частота абдоминальной мигрени (8%) и синдрома циклической рвоты (7%) оказалась выше ожидаемой. Об этом уже сообщалось в более ранних исследованиях. Однако необходимо дальнейшее изучение взаимосвязи синдрома КВГ с заболеваниями пищеварительной системы.

«Она может съесть совсем немного, иначе ее начинает тошнить. Поэтому она сильно отстаёт в физическом развитии и значительно ниже своих сверстников».

«Наш сын невысокого роста, у него запоры и рефлюкс».

«Она страдает от хронического запора, у нее сложные отношения с едой. Она очень чувствительна и не переносит продукты с резким вкусом или запахом, например, апельсины, чеснок и тому подобное. У нее избыточный вес, и, несмотря на все старания правильно питаться и заниматься спортом, ей тяжело поддерживать здоровый вес. В тревожном состоянии она может «заедать» стресс и иногда прячет еду. Еще ей бывает сложно выбирать блюда из меню, она разрывается между тем, что ей нравится, и тем, что полезно».

«Подобных проблем нет, но бывают дни, когда она сидит в туалете достаточно долго».

Заболевания сердца (сердечно-сосудистые заболевания)

На сегодняшний день заболевания сердца были выявлены у небольшого числа людей с синдромом КВГ. Такие нарушения могут быть врожденными или проявиться в более позднем возрасте. Известны единичные случаи расширения (дилатации) аорты (кровеносного сосуда, идущего от сердца) и проблемы с клапанами сердца. Большинство этих нарушений выявляют в детском возрасте; тем не менее, эта область считается недостаточно изученной, поэтому людям с синдромом КВГ следует регулярно проходить такие обследования, как электрокардиография (ЭКГ, регистрация электрической активности сердца) и эхокардиография (УЗИ сердца).

«Ранее дочке проводили обследование сердца, но сейчас ничего не беспокоит».

«Жалоб нет».

«Подобных проблем нет».

Кости (заболевания костно-мышечной системы)

Синдром КВГ вызывает проблемы с позвоночником. Искривление позвоночника может быть диагностировано как при рождении, так и развиться позднее. Различают три основных типа: боковое искривление (сколиоз), избыточное округление верхнего отдела спины (кифоз) и усиленный прогиб поясничного отдела (лордоз). По данным опроса 2024 года у взрослых с синдромом КВГ также наблюдались проблемы с тазобедренным суставом (15 %), артрит (8 %), остеопороз (5 %), а также деформация стоп (8 %), которая иногда требовала хирургического вмешательства. По мнению исследователей, людям с синдромом КВГ важно принимать меры по укреплению костей, поддержанию физической активности, а также проходить полное обследование и лечение болезненных суставов.

«У нее слабые кости. Она роняет предметы и не может их удержать».

«Одна нога на два размера меньше, чем другая. У обеих стоп — высокий подъем».

«Ей диагностировали диспраксию, у нее проблемы с координацией, из-за чего она часто падает. У нее маленькие ладони и стопы; приходится носить ортопедические стельки. Кроме того, она маленького роста. Каких-то особых проблем с костями или суставами мы не замечали, но и медицинское обследование не проходили».

Проблемы со слухом и зрением

Известно, что синдром KBG сопровождается нарушениями слуха. Это нарушение может быть связано с особенностями строения уха и многократными ушными инфекциями и может требовать использования слуховых аппаратов. В опросе 2024 года 35 % участников сообщили, что снижение слуха сказывается на качестве их жизни во взрослом возрасте. Кроме того, 36 % опрошенных указали на проблемы со зрением, вызванные самыми разными причинами.

Нарушения слуха и зрения могут в значительной мере влиять на повседневную жизнь, способствовать ухудшению настроения и повышать уровень тревожности. Помимо всего прочего, они могут вызвать определенный тип поведения, например, поиск или избегание сенсорных ощущений, особенно у людей с задержкой интеллектуального развития. Именно поэтому взрослым с синдромом KBG необходимо регулярно проводить проверку слуха и зрения.

«Ей установили шунты (тимпаностомические трубки), так как острота слуха составляла только 20 %. Кроме того, у нее проблемы со зрением. Она носит очки с 4 лет».

«Надевает очки для чтения».

«У нее умеренная степень тугоухости, поэтому она пользуется слуховым аппаратом (насколько мы понимаем, снижение слуха обусловлено врожденной аномалией слуховых косточек). Еще она носит очки».

«У нашего ребенка врожденное нарушение слуха — тяжелая двусторонняя тугоухость. Стоит на учете как слабовидящий из-за нистагма».

Стоматологические заболевания

Очень часто люди с синдромом KBG сталкиваются с проблемами с зубами. В числе описанных — деформация зубов, нарушения зубной эмали, заболевания нёба, кариес, сверхкомплектные зубы, крошение зубов, их отсутствие, а также случаи невыпадения молочных зубов. Для предотвращения осложнений необходимы высокое качество оказания стоматологических услуг и регулярные осмотры у стоматолога. Кроме того, взрослые пациенты с особыми потребностями могут нуждаться в помощи стоматологов в условиях стационара и лечении с применением общего наркоза.

«Ей дважды проводили лечение корневых каналов. У нее крупные передние резцы, и вообще зубы растут скученно. Из-за очень коротких корней брекеты установить нельзя».

«Крупные зубы, как и предполагается по диагнозу».

«Макродентия [крупные зубы], выраженная скученность нижних и верхних зубов. Сейчас дочка наблюдается в центре специализированной стоматологической помощи по месту жительства».

«Жалоб нет».

У *Unique* есть отдельные брошюры на тему [распространенных стоматологических проблем](#) (англ. — *Teeth: Common Concerns*).

На какие меры поддержки могут рассчитывать взрослые с синдромом KBG?

Каждый взрослый с синдромом KBG, без сомнения, уникален. Необходимая медицинская помощь и меры поддержки должны подбираться строго индивидуально с учетом личных потребностей и предпочтений. Кому-то из пациентов не потребуется никакая помощь вообще, а кому-то будет необходим комплексный подход, включающий работу многопрофильной команды специалистов и ежедневную поддержку.

Тем не менее, мы знаем, что некоторые трудности встречаются у взрослых с KBG-синдромом чаще. Раннее выявление проблем и оказание своевременной помощи позволят каждому человеку улучшить качество жизни и в полной мере раскрыть свой потенциал. На следующей странице представлена иллюстрация, созданная исследователями по итогам проведенного опроса 2024 года. В ней перечислены рекомендации по организации медицинской помощи взрослым с синдромом KBG, которые будут полезны как самим пациентам, так и специалистам при планировании лечения и реабилитации.

«Ей нужна помощь и поддержка во всех делах. Ей требуется напоминать об учебе в колледже и помогать следить за вещами — она сама не может определить, чистая ли одежда или грязная. Нужно подсказывать, когда пора принять душ, и помогать во время поездок — она не может прочесть табло с расписанием».

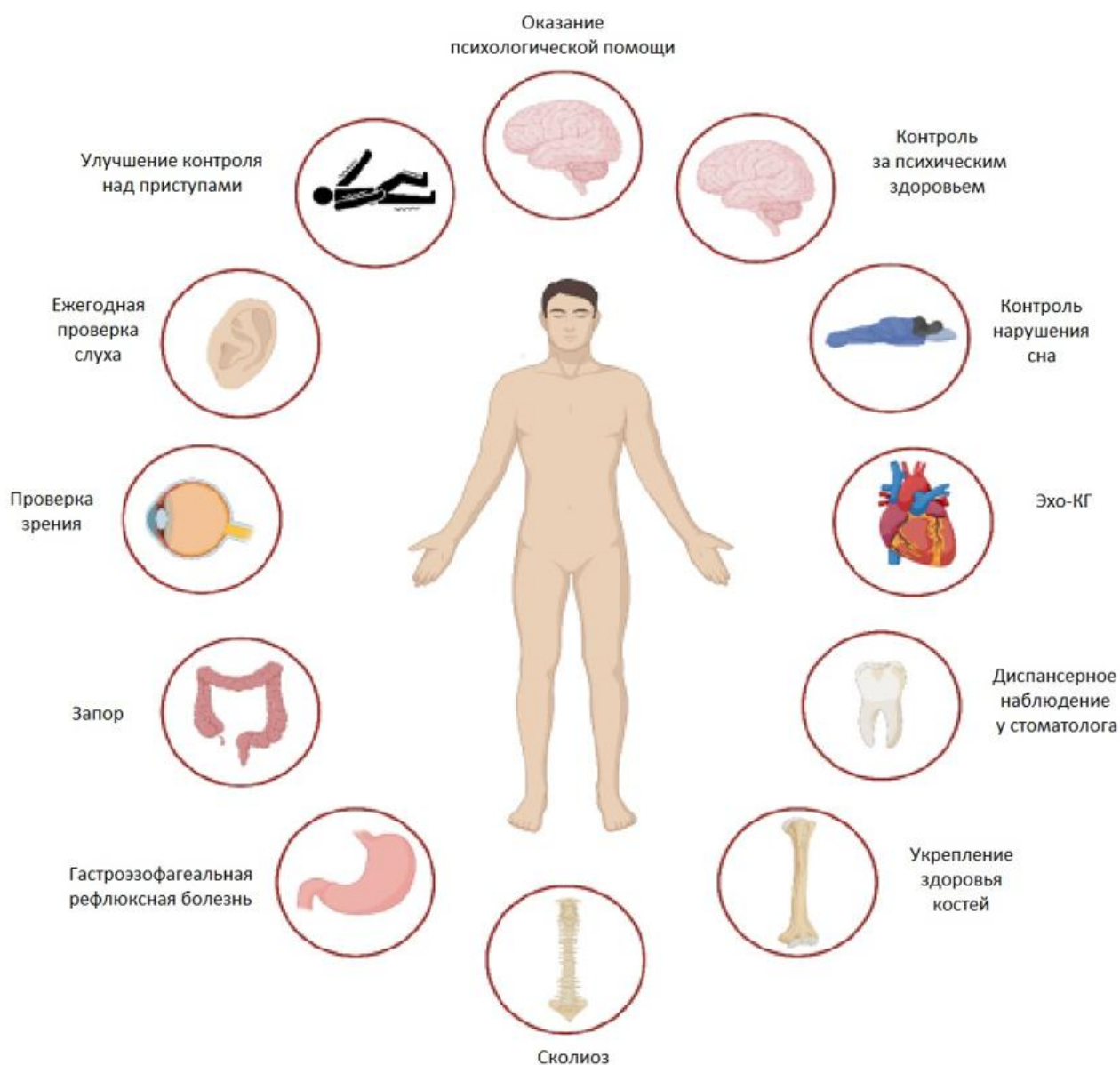
«Он чувствует себя одиноко. Ему бы очень хотелось чаще общаться с людьми, чтобы найти друзей. Дважды в неделю он посещает занятия в центре дневной занятости, а один день — работает. Спустя 3 года ожидания его приняли в интернат для временного пребывания (28 дней в год)».

«Регулярные проверки сердца, слуха и зрения. Специализированная стоматологическая помощь. Помощь в развитии самостоятельности и мобильности. Забота о психологическом благополучии. Повседневная рутина может приводить к ощущению одиночества. У нее мало друзей. Она всецело надеется на родителей, что те возьмут ее куда-нибудь с собой. Она проводит много времени одна. Если чувствует себя в безопасности, громко разговаривает сама с собой. В основном это происходит дома. Очень привязана к распорядку дня: встаёт и ложится спать в одно и то же время, принимает пищу и готовит напитки строго по расписанию».

«У нас почти нет поддержки со стороны родственников, а в школьные каникулы нам недоступны ни временное замещение, ни какие-либо другие варианты помощи, что существенно сказывается на всей нашей семье. Нам пришлось буквально добиваться проведения медико-социальной экспертизы и подавать заявления на льготы: на выплаты по инвалидности, получение ежемесячного пособия и разрешения парковаться на местах для инвалидов. Теперь у нашей дочери все это есть. Наличие собственных денег позволяет ей чувствовать себя более независимой».



Рекомендации по медицинскому наблюдению взрослых с синдромом КВГ



Слово семьям

«На протяжении всей жизни дочери мы с большим трудом добивались необходимых мер помощи и поддержки. Врачи рассматривали каждый диагноз изолированно, вместо того чтобы увидеть целостную картину — сложное сочетание проблем, их взаимодействие и их влияние на нашу дочь. Диагноз КВГ был поставлен лишь в позднем подростковом возрасте. Будь он известен раньше, другие сопутствующие проблемы выявили бы легче, и надлежащая помощь была бы оказана гораздо раньше».

«Как родитель я вижу, что ситуация с доступностью и информированностью о людях с особыми потребностями в целом улучшилась. Однако большинство веб-сайтов занимаются лишь сбором данных. Мне хотелось бы, чтобы вариантов очной поддержки было больше. Наш сын по-прежнему чувствует себя одиноко и мечтает попасть на шоу «Любовь в спектре» (англ. — *Love on the Spectrum*) от Netflix».

Источники

Информация в этой брошюре основана на других материалах *Unique*, посвященных синдрому KBG, данных опроса взрослых с синдромом KBG 2024 года (препринт доступен онлайн), опубликованной медицинской литературе, а также на опыте членов организации *Unique*. К 2025 году в группе *Unique* состояло 93 семьи, столкнувшихся с синдромом KBG, 10 % из них — это семьи, в которых синдром диагностирован у взрослого человека. Аннотации или оригиналы статей можно найти в интернете в базе данных медицинских и биологических публикаций PubMed по первому названному автору и дате публикации (www.pubmed.ncbi.nlm.nih.gov). Большинство статей можно найти на сайте *Unique*.

Список литературы

- Bayat A (2024) Natural history of adults with KBG syndrome: A physician-reported experience. *Genetic in Medicine*, 26(8):101170. PMID: 38838797.
- Digilio MC (2022) Congenital heart defects in molecularly confirmed KBG syndrome patients. *Am J Med Genet A*;188(4):1149–1159. PMID: 34971082.
- Douzgou S (2022) The natural history of adults with Rubinstein-Taybi syndrome: a families reported experience. *Eur J Hum Genet*; 30(7):841–847. PMID: 35388185. *
- Herrmann J (1975) The KBG syndrome- a syndrome of short stature, characteristic facies, mental retardation, macrodontia and skeletal anomalies. *Birth Defects Orig Artic Ser*.11(5):7–18. PMID: 1218237.
- National Institute for Health and Care Excellence (2015). Challenging behaviour and learning disabilities: prevention and interventions for people with learning disabilities whose behaviour challenges. NICE Guidelines [NG11]. URL: www.nice.org.uk/guidance/ng11
- Nicolini F (2009) Aortic valve regurgitation in a patient affected by KBG syndrome. *J Heart Valve Dis*;18(1):122–124. PMID: 19301564.
- Loberti L (2022) Natural history of KBG syndrome in a large European cohort. *Hum Mol Genet*. 31(24):4131–4142. PMID: 35861666. *
- Guo L (2022) eP182: KBG syndrome: Prospective videoconferencing and use of AI-driven facial phenotyping. *Genetics in Medicine*; 24(3): S112–S113. PMID: 35970914. *
- Low KJ, Walker M (2024) Life beyond childhood: insight into the lived experience of 91 adults with KBG syndrome through an online patient/caregiver reported co-produced questionnaire. *
- Low K (2016) Clinical and genetic aspects of KBG syndrome. *Am J Med Genet A*;170(11):2835–2846. PMID: 27667800. *
- Simnaci A, (2011) Mutations in ANKRD11 cause KBG syndrome, characterized by intellectual disability, skeletal malformations, and macrodontia. *Am J Hum Genet*. 89(2):289–294. PMID: 21782149. *

Примечание: звездочкой * отмечены статьи, которые находятся в открытом доступе, их можно найти на сайте www.pubmed.ncbi.nlm.nih.gov

Выражаем признательность доктору Аллану Баяту (отделение педиатрии Датского центра эпилепсии, Дианалунд, Дания; отделение региональных медицинских исследований Университета Южной Дании, Оденсе, Дания) за его вклад в исследование и за оформление схемы «Рекомендации по медицинскому наблюдению взрослых с синдромом KBG».

Веб-сайты и группы поддержки

KBG UK private FB group: Группа в *Facebook** для людей с синдромом KBG, их семей, опекунов, врачей и исследователей из Великобритании: <https://www.facebook.com/groups/1580076562129125>

KBG Foundation — некоммерческая организация поддержки людей с синдромом KBG в США:

<http://www.kbgfoundation.org>

<https://www.facebook.com/groups/kbgsyndromefamilygroup>

<https://www.facebook.com/KBGFdn>

KBG Syndrome Association (KBGSA) — организация по защите прав пациентов из США, цель которой — улучшение качества жизни людей с синдромом KBG:

<http://www.kbgsyndrome.org>

<http://www.facebook.com/KBGSyndrome>

National deaf children's society (NDCS) — организация, стремящаяся создать мир без барьеров для глухих детей и молодых людей: www.ndcs.org.uk

National Autistic society — организация, оказывающая помощь людям с аутизмом и их семьям по всей Великобритании: www.autism.org.uk

Dyspraxia foundation — организация, оказывающая помощь людям с диспраксией и их семьям:

www.dyspraxiauk.com/dyspraxia-foundation

Kids SENDIASS — организация, предоставляющая бесплатную и беспристрастную информацию и помощь семьям, в которых есть дети и молодые люди с ограниченными возможностями или особыми образовательными потребностями: www.kids.org.uk/sendias-home

Epilepsy Action — британская благотворительная организация, деятельность которой направлена на повышение качества жизни людей с эпилепсией: www.epilepsy.org.uk

Young Minds — британская благотворительная организация, миссия которой — поддержка молодых людей с ментальными проблемами: www.youngminds.org.uk

CALM — благотворительная организация против суицидов: www.thecalmzone.net

*Социальная сеть *Facebook* принадлежит компании *Meta*, деятельность которой запрещена на территории Российской Федерации

Служба информационной поддержки



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

Группа поддержки семей с редкими хромосомными изменениями
Адрес: The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8 9EE, UK
Телефон: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединяйтесь к сообществу *Unique*, чтобы получить дополнительную информацию, помощь и контактные данные семей с похожими историями:

www.rarechromo.org/join-us/

Unique — это благотворительная организация, не получающая государственного финансирования. Финансовая поддержка осуществляется исключительно за счет добровольных пожертвований и грантов. Вы можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте:

www.rarechromo.org/donate/

Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

Информация в этой брошюре не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, диагностики генетических заболеваний и контроля их течения, необходимо обращаться к специалисту. Сведения о генетических изменениях очень быстро обновляются, и несмотря на то, что представленная в брошюре информация на момент публикации является наиболее актуальной, в дальнейшем некоторые факты могут уточняться.

Брошюра подготовлена доктором Мойрой Уокер (MBChB, BSc, RCPsych), почетным научным сотрудником Бристольского университета (Великобритания) и организацией *Unique* (CA), отредактирована доктором Карен Дж. Лоу, почетным консультантом по клинической генетике, стипендиатом докторских исследований NIHR Бристольской медицинской школы (PHS, Великобритания). Версия 1 (CA)

Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта Unique. Куратор переводческого проекта – Наталья Викторовна Нечаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Поляк Маргарита Евгеньевна, врач-генетик, к.м.н., медицинский переводчик, Бостон, США. Russian translation 2026 (EV/AP)

Copyright © *Unique* 2025

Группа поддержки семей с редкими хромосомными изменениями
Организация зарегистрирована в реестре компаний Англии и Уэльса

Номер в реестре благотворительных организаций 1110661
Регистрационный номер 5460413