

Что может являться причиной синдрома ARID1B?

Синдром ARID1B вызван изменениями в ДНК (генетическом материале) в гене *ARID1B* или отсутствием гена. Гены содержат инструкции для производства белков. Белок гена ARID1B – это один из белков, входящих в состав комплекса BAF. Этот комплекс играет важную роль в формировании нервных клеток (нейронов). Связь гена *ARID1B* с признаками данного синдрома, в частности с умственной отсталостью, до сих пор не установлена, но исследования продолжаются.

Почему это произошло?

Во многих семьях мутация гена *ARID1B* происходит впервые (*de novo*). При зачатии генетический материал родителей копируется в половые клетки, из которых развивается плод. Механизм биологического копирования не идеален, поэтому иногда возникают случайные редкие мутации в генетическом коде детей, которых нет в ДНК их родителей. Такие типы мутаций происходят у всех биологических видов, в том числе и людей, и не связаны с образом жизни или поведением. В редких случаях у одного из родителей может быть такая же генетическая мутация, как и у ребенка.

Может ли это произойти снова?

Риск рождения второго ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генетического кода родителей. Если у родителей и их ребенка мутации в гене *ARID1B* различаются, то шансы появления второго ребенка с мутацией этого гена такие же, как и у остальных людей. Если результаты генетического анализа показали, что у ребенка с синдромом ARID1B и его родителей одинаковые изменения в гене ARID1B, шансы того, что второй ребенок родится с данным синдромом, намного выше.

С точки зрения теории существует вероятность, что мутировавший ген может содержаться только в половых клетках отца или матери. Это явление называется гонадным мозаицизмом. Но это происходит очень редко, менее чем в 1% случаев.

Каждый семейный случай уникален, поэтому только консультант по генетическим вопросам может дать конкретный совет вашей семье.

Семьи рассказывают...

“Этот синдром могут обнаружить у других детей. И если мы поделимся опытом, то их родители смогут понять, что поможет им преодолеть трудности, а что нет. Если кому-нибудь во взрослом возрасте диагностируют этот синдром, то мы надеемся, что его опыт поможет нам взглянуть на будущее нашей дочери и понять, какая помощь может ей понадобиться, чтобы избежать проблем в дальнейшем. Она очень жизнерадостная девочка. Она радуется всем дома и в школе. А еще она стала более открытой и начала обниматься, смеяться с нами, показывая, что у нее тоже есть чувство юмора.” – 6 лет

“Она очень милая и дружелюбная. Ей нравится исследовать новое, и она все время чем-нибудь занята.” – 8 лет

Информация и поддержка



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Тел./факс: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Страница о синдроме Коффина-Сириса на Facebook:
www.facebook.com/pages/Coffin-Siris-Syndrome/389657281170288

Фонд UniqDe составил список других организаций и веб-сайтов с целью помочь семьям, ищущим информацию и поддержку. Это не означает, что мы полностью поддерживаем содержание брошюр или несем какую-либо ответственность за их содержание. Данная брошюра не способна заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и симптоматического лечения семьям необходимо проконсультироваться со специалистом. В генетике каждый день делаются новые открытия, и если на момент публикации брошюры представленная в ней информация является актуальной, то позже некоторые сведения могут измениться. UniqDe старается быть в курсе последних новостей и по мере необходимости перерабатывает содержание опубликованных брошюр. Данное руководство было составлено доктором Гийс Сантен, практикующим врачом-генетиком (Медицинский центр при Лейденском университете, Нидерланды) совместно с профессором Джилл Клейтон-Смит, почетным профессором медицинской генетики (Манчестерский университет, Великобритания)
2014 Version 1 (PM) Copyright © UniqDe 2014
Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта UniqDe кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществил Лебедев Игорь Николаевич, профессор РАН, доктор биологических наук, НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск, Россия.
Russian translation 2019 (EV/CA) Copyright © UniqDe 2019

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями. Номер в реестре благотворительных организаций 1110661
Зарегистрирована в Англии и Уэльсе 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром ARID1B

rarechromo.org



Что такое синдром ARID1B?

Синдром ARID1B был обнаружен относительно недавно. В клинической генетике этот термин обозначает умственную отсталость, связанную с геном *ARID1B*. Умственную отсталость обычно сокращают до УО. В данной брошюре мы называем это отклонение синдромом ARID1B. *ARID1B* (произносится э-рид-уан-би) – ген, потеря или мутация которого приводят к появлению данного синдрома. УО означает умственную отсталость различной степени.

Характерные особенности

- Трудности в обучении
- Задержка речи и развития
- Трудности при кормлении
- Близорукость

Ученые обнаружили синдром ARID1B относительно недавно, поэтому он еще недостаточно исследован. Связано это с тем, что большинству людей с синдромом ARID1B был изначально поставлен другой диагноз – синдром Коффина-Сириса, или синдром Чардж, которые по своей природе отличаются от синдрома ARID1B. Мутация или делеция гена *ARID1B* была обнаружена не более чем у 20 человек, притом ни у кого из них не был диагностирован синдром Чардж. Недавно ученые выяснили, что мутация гена *ARID1B* может в разной степени влиять на развитие организма. Вполне вероятно, что среди людей, испытывающих трудности в обучении, есть немало с синдромом ARID1B, который просто не был диагностирован.

В настоящее время ученые, изучающие синдром ARID1B, частично опираются на исследования синдрома Чардж, поэтому эти синдромы можно перепутать.

Поддается ли этот синдром лечению?

В настоящее время исправить мутацию гена *ARID1B* невозможно, но при грамотном и своевременном обследовании, правильной терапии и постоянном наблюдении, ваш ребенок сможет реализовать весь свой потенциал. Как правило, речь идет о симптоматическом лечении, например, при судорожном синдроме.

Ген *ARID1B* расположен в бэнде 6q25.3 длинного плеча хромосомы 6.

Проблемы со здоровьем Судорожный синдром

Судорожный синдром был обнаружен у 14 из 59 (24%) человек с синдромом ARID1B. Припадки чаще всего случаются в детстве и обычно хорошо поддаются лечению. Если у вас есть подозрения, что у вашего ребенка случаются такие припадки, то мы рекомендуем вам записать их на видео и обсудить их с лечащим врачом.

Зрение

Примерно у половины людей с мутацией гена *ARID1B* была обнаружена миопия, или близорукость. В результате у 30% обследованных диагностировали большую близорукость (от -4 до -20 диоптрий в некоторых случаях). Мы настоятельно рекомендуем проверить зрение вашего ребенка, особенно если вы заметили, что он не очень хорошо видит. Страбизм, или косоглазие, тоже обусловлен мутацией гена *ARID1B* и представляет собой довольно распространенное явление у людей с данным синдромом.

Слух

Проблемы со слухом встречаются реже, примерно у 1 из 6 человек. Полная потеря слуха была диагностирована только у 3 из 54 человек (5%). Тем не менее, у всех обследованных были выявлены незначительные проблемы со слухом. На данный момент информации об ухудшении слуха с течением времени не поступало. Если после рождения у ребенка при проверке слуха не было обнаружено никаких проблем, то в дальнейшем вероятность того, что у него могут возникнуть проблемы со слухом, очень мала. Тем не менее, если вы не уверены, есть ли у вашего ребенка проблемы со слухом, необходимо пройти обследование.

Трудности при кормлении

Примерно половина семей, где у ребенка была выявлена мутация гена *ARID1B*, столкнулась с трудностями при кормлении. Как правило, они возникают при кормлении новорожденных, но через несколько месяцев проходят. В отдельных случаях приходится прибегать к гастростомии и кормить ребенка через специальную трубку, которую подводят прямо к желудку. Так или иначе, при возникновении любых трудностей при кормлении мы рекомендуем обратиться к ним серьезно. В таком случае желательно проконсультироваться со специалистом, который назначит специальную диету, и контролировать питание.

Частые инфекционные заболевания

Исследователи отмечают, что люди с синдромом Коффина-Сириса часто подвержены инфекционным заболеваниям. Уязвимость к инфекционным заболеваниям наблюдается примерно у трети детей, несмотря на то, что у них не было обнаружено никаких нарушений в иммунной системе. На данный момент необходимость дополнительных мер предосторожности для предотвращения инфекций не была доказана клинически.

Сердце и почки

У небольшого числа новорожденных с мутацией гена *ARID1B* были обнаружены дефекты развития сердца и почек. Поэтому так важно обследовать ребенка еще в раннем возрасте. Но если у него диагностировали синдром ARID1B уже в более старшем возрасте, и симптомы отсутствуют, то необходимости в обследовании нет.

Злокачественные опухоли

Несмотря на то, что некоторые симптомы, характерные для мутации гена *ARID1B*, были обнаружены у больных раком, прямой связи между злокачественными опухолями и синдромом ARID1B не обнаружено, поэтому обследование на злокачественные опухоли проходить не обязательно.

Развитие

■ Физическое развитие

У большинства детей с мутацией гена *ARID1B* отмечается задержка физического развития. В подавляющем большинстве случаев малыши учатся ходить без специальных приспособлений. В среднем они начинают ходить в 2,5 года, в возрасте от 15 месяцев и до 5 лет.

■ Обучение

Детям с мутацией гена *ARID1B* необходима помощь в обучении. У большинства детей с синдромом ARID1B отмечается умеренная умственная отсталость, но есть и такие дети, у которых показатели интеллекта всего лишь чуть ниже нормы, хотя встречаются и тяжелые формы умственной отсталости. Некоторые дети с синдромом ARID1B могут читать и писать, большинство умеют пользоваться компьютерами и планшетами, например, чтобы смотреть мультики.

■ Речь

Большинство детей с синдромом ARID1B все же начинают говорить. Это происходит в разном возрасте, но примерно половина детей к 4 годам уже знает несколько слов. Поскольку синдром ARID1B особенно сказывается на способности к устной речи, можно попробовать использовать другие средства коммуникации, например, жестовый язык и пиктографическое письмо.

■ Поведение

Считается, что дети с мутацией гена *ARID1B* ведут себя вполне дружелюбно. В некоторых случаях они могут расстроиться и даже вести себя агрессивно, особенно когда сталкиваются с трудностями в общении. У некоторых отмечаются признаки аутизма.

■ Рост

Дети с мутацией гена *ARID1B*, как правило, ниже, чем их сверстники. Тем не менее, не все дети с синдромом ARID1B низкого роста, у некоторых средний рост. Что касается соотношения роста и веса, то оно обычно в норме.

Медицинские обследования при синдроме ARID1B

При определении диагноза

- Ультразвуковое исследование сердца и почек
- Проверка зрения и слуха при необходимости
- Необходима электроэнцефалограмма (ЭЭГ), если есть подозрение, что у ребенка судорожный синдром
- Советы по соблюдению диеты и контролю питания при проблемах с кормлением

После постановки диагноза

- Долгосрочное регулярное наблюдение у педиатра
- Физическая и/или речевая терапия в раннем возрасте при необходимости
- Систематическая проверка зрения