

## Почему это происходит?

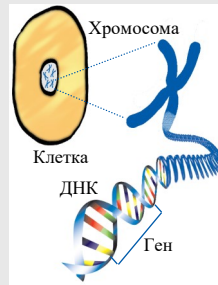
Наши тела состоят из миллионов клеток, которые возникают из одной единственной клетки, созданной во время оплодотворения. Каждая клетка содержит 46 хромосом, то есть 23 пары хромосом в каждой клетке, где гены расположены подобно бусинам на веревке. Гены похожи на инструкции, которые говорят нашему телу как расти, развиваться и функционировать. Поскольку хромосомы собраны в пары, гены тоже организованы парами. Каждый родитель передает только одну копию каждой пары хромосом, поэтому ребенок обладает своим уникальным набором хромосом, унаследованных в равной степени от отца и матери.

Иногда генетический код каждого родителя содержит одну ошибочную копию гена. В случае синдрома Алазами, это ген *LARP7*. Когда у каждого родителя содержится одна ошибочная копия и одна нормально функционирующая копия гена *LARP7*, они являются «носителями» генной мутации, а признаки синдрома Алазами у них не проявляются. Синдром Алазами проявляется, когда ребенок наследует ошибочную копию гена *LARP7* от каждого родителя, что означает, что у него содержится две ошибочные копии. Именно поэтому синдром Алазами известен как наследственное заболевание с рецессивным типом наследования.

## Может ли это произойти снова?

Если оба родителя являются носителями одной и той же рецессивной мутации, существует вероятность 1 к 4 (25%), что каждый ребенок унаследует ошибочный ген от каждого родителя, и, следовательно, унаследует этот признак. И наоборот, есть шанс 3 к 4 (75%), что каждый ребенок будет здоров.

Клинические генетики могут дать конкретные рекомендации по поводу вероятности повторения ситуации в семье и, в случае необходимости, могут предоставить возможность провести дополнительные исследования при планировании беременности.



## Семьи рассказывают...

“ Вы действительно не можете печалиться рядом с ней, она очень веселая (99% всего времени!) Она обогатила нашу жизнь - стала частью семьи; она напоминает нам всем, что даже в темные и трудные времена всегда можно танцевать и быть счастливым, ведь она сделала нас лучше. Со временем мы узнали, чем она отличается от нас, мы приняли и начали ценить ее уникальность. ”

## Сайты, группы в Фейсбуке и прочие ссылки

Группа синдрома Алазами в Фейсбуке [www.facebook.com/alazamisynndrome/](http://www.facebook.com/alazamisynndrome/)

## Информация и поддержка



### Информация и поддержка

**Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями**  
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK  
Тел./факс: +44(0)1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) | [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

Данная брошюра не заменяет личную медицинскую консультацию. Семьям необходимо проконсультироваться у квалифицированных врачей по всем вопросам, связанным с генетическими диагнозами, лечебной тактикой и состоянием здоровья. Информация в генетике меняется очень быстро, и если на момент публикации этой брошюры представленная информация является самой актуальной, то позже некоторые факты могут измениться. Unique старается быть в курсе последних изменений и, по мере необходимости, пересматривает опубликованные брошюры. Брошюра составлена доктором Кейт Чендлер (консультант по клинической генетике) и доктором Зерин Хидер в больнице Св.Марии в Манчестере  
2018 Version 1 (CA)

Copyright © Unique 2018

Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта Unique 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 © Unique 2019

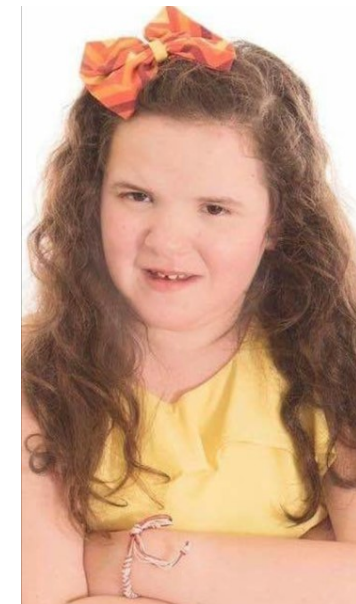
Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями. Номер в реестре благотворительных организаций 1110661  
Зарегистрирована в Англии и Уэльсе 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Синдром Алазами

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)



## Что такое Синдром Алазами и чем он вызван?

Синдром Алазами, названный в честь врача, который впервые описал его, является очень редким генетическим отклонением, которое возникает в результате изменения обоих копий гена *LARP7*. На сегодняшний день зарегистрировано только шесть семей с синдромом Алазами. Точная функция гена *LARP7* не установлена окончательно, считается, что он участвует в поддержании структуры теломера на концевых участках хромосом.



“ До 11 лет она была миниатюрной девочкой, но внезапно выросла и набрала вес. В 13 лет она достигла среднего роста и у нее есть немного лишнего веса ! ”

## Наиболее распространенные черты:

- Сильная задержка роста и низкий рост
  - Признаки аутизма
  - Большая задержка в развитии и глубокая умственная отсталость
  - Маленький размер головы (микроцефалия)
  - Треугольное лицо
  - Выступающий лоб с глубоко посаженными глазами и широким носом
  - Широкий рот с широко расставленными зубами
- Данные симптомы могут наблюдаться не у каждого пациента, и степень проявления отклонения может варьировать от легкой до более тяжелой степени.

## Медицинские проблемы

### ■ Атаксия

Атаксия проявляется отсутствием координации произвольных мышечных движений. Данное отклонение было выявлено у нескольких детей. Неуклюжая походка, частые спотыкания и падения часто являются проявлениями атаксии.

### ■ Судорожный синдром

Сообщается, что пациенты с синдромом Алазами страдают судорожным синдромом. У одного из опрошенных в детстве наблюдались фебрильные судороги, которые возникали во время судорожного припадка и сопровождалась высокой температурой. Однако фебрильные судороги не переросли в эпилепсию.

### ■ Утолщенная кожа

Утолщенная, сухая, морщинистая кожа на ладонях и стопах - общие признаки синдрома Алазами.

### ■ Страбизм

Страбизм - положение глаз, при котором зрительная линия одного глаза, направленная на определенный предмет, не совпадает со зрительной линией другого глаза. Данное отклонение было выявлено у нескольких пациентов с синдромом Алазами. При лечении страбизма чаще всего применяют специальные очки или повязку для глаз.

### ■ Заболевания сердца

У некоторых детей с синдромом Алазами выявлен порок сердца, в частности дефект перегородки (отверстие между верхними камерами сердца) и стеноз легочной артерии (сужение сердечного клапана). Многие пациенты с пороком сердца могут излечиться самопроизвольно, в то время как для лечения других могут потребоваться дополнительные средства, иногда

## Терапия:

- Чтобы правильно подобрать медикаменты для детей с судорожным синдромом и атаксией необходимо наблюдаться у детского невролога.
- Окулист поможет вылечить страбизм.
- Детям с пороком сердца стоит пройти осмотр у детского кардиолога и регулярно делать кардиограммы.

## Развитие

### ■ Рост

В некоторых случаях наблюдается внутриутробная задержка роста, большинство детей рождаются с низким весом. Детям с синдромом Алазами обычно нелегко набрать вес, они растут медленно и остаются низкого роста.

Тем не менее, есть сведения о детях, у которых не наблюдалось никаких проблем с ростом. У некоторых детей присутствует микроцефалия - относительно небольшой размер головы.

### ■ Физическое развитие

У большинства детей наблюдается задержка на некоторых этапах развития. Им с трудом удастся сидеть, ползать и ходить.

### ■ Речь

У большинства детей могут возникнуть серьезные трудности при освоении речи и языка. У некоторых детей может так и не развиться способность говорить. Дети часто общаются при помощи языка жестов.

### ■ Обучение

В значительной поддержке при обучении нуждаются многие дети. Вероятно, детям понадобится посещать специальную школу, чтобы им помогли при обучении. Кроме того, их надо обучать навыкам повседневной жизни. Большинству взрослых потребуется длительное наблюдение у специалистов.

### ■ Поведение

У многих детей нет особых проблем с поведением. Однако некоторые проявляют тревожное, повторяемое и самостимулирующее поведение, а также поведенческие признаки аутизма.

## Терапия:

- Педиатры сообщества контролируют уход за детьми с синдромом Алазами и следят за их развитием и поведением. Они часто координируют работу групп специалистов; в то же время следят за сеансами физической терапии и эрготерапии; ведут наблюдение за занятиями речевой и поведенческой терапией.
- Детей с задержкой роста следует направить к детскому эндокринологу чтобы определиться, нет ли необходимости в гормональном лечении.