





unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES



Расстройства нервно-психического развития, связанные с CHAMP1

rarechromo.org

Эта брошюра предназначена для помощи семьям и медицинским работникам, осуществляющим уход за пациентами с расстройством нервно-психического развития, связанным с геном *CHAMP1*. Здесь содержится информация о причине возникновения расстройства, о том, как оно может проявляться, а также рекомендации по поддержке и ведению пациентов с подобным отклонением.

Что такое расстройство нервно-психического развития, связанное с *CHAMP1*?

Расстройство нервно-психического развития (РНПР), связанное с геном *CHAMP1*, — это ультраредкое генетическое отклонение, связанное с изменениями в гене под названием *CHAMP1*. Исторически это состояние обозначали другими названиями, такими как аутосомно-доминантная умственная отсталость 40-го типа (MRD40) и расстройство нервно-психического развития с гипотонией, нарушениями речи и дисморфическими чертами лица (NEDHILD), поэтому в старых медицинских документах вы можете встретить именно эти термины.

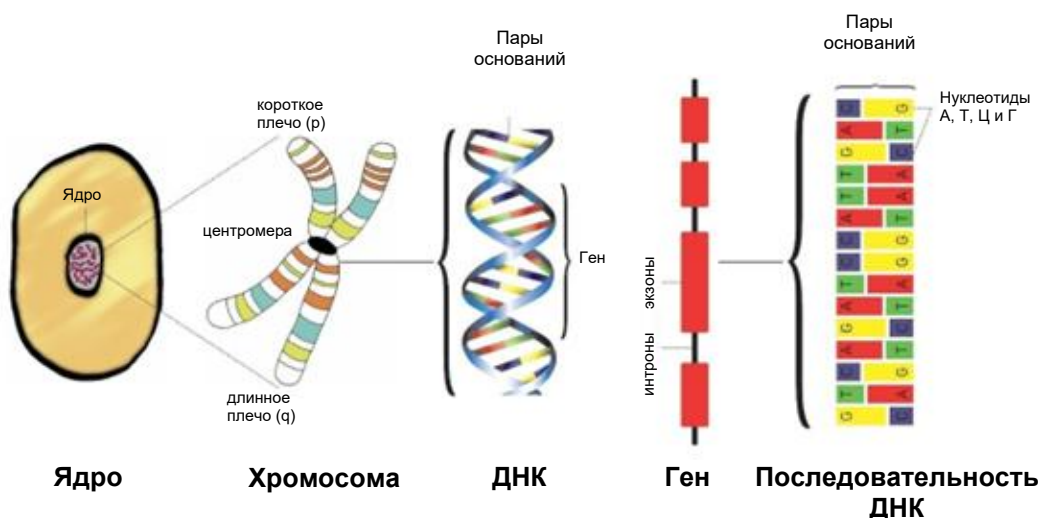
РНПР, связанные с *CHAMP1*, характеризуются прежде всего задержкой развития, различной степенью умственной отсталости и значительными нарушениями речи. Другие распространенные ключевые особенности включают в себя низкий мышечный тонус (гипотонию), нарушения моторики и походки, проблемы с кормлением, атипичное поведение и нестандартные черты лица.

Как это часто бывает с генетическими отклонениями, у каждого человека они могут проявляться по-разному — даже среди членов семьи с одним и тем же отклонением. Все возможные симптомы будут проявляться не у каждого пациента с расстройством, связанным с *CHAMP1*. Также степень выраженности каждого конкретного симптома может сильно отличаться у разных людей.

Гены и хромосомы

Гены играют важную роль в нашем организме, отвечая за его рост и развитие. Они состоят из ДНК и встроены в организованные структуры, называемые хромосомами. Таким образом, хромосомы содержат нашу генетическую информацию. Хромосомы находятся в клетках организма — строительных кирпичиках, из которых состоит тело человека. У пациентов с генетическими отклонениями один или несколько генов функционируют не так, как задумано, что может приводить к изменениям в работе организма.

ДНК состоит из элементарных единиц — оснований или нуклеотидов. Существует четыре типа азотистых оснований ДНК, которые обозначаются буквами А, Ц, Г и Т. В структуре ДНК эти основания соединены попарно, образуя пары оснований. Полная последовательность нашей ДНК содержит более трех миллиардов таких пар.



Что является причиной РНПР, связанных с *CHAMP1*?

РНПР, связанные с *CHAMP1*, возникают из-за определенных изменений (которые также называют **патогенными вариантами**) в цепочке ДНК гена *CHAMP1* (*CHAMP1* — аббревиатура от полного названия гена: «**CH**romosome **A**lignment **M**aintaining **P**hosphoprotein **1**», то есть ген, кодирующий белок под названием «фосфопротеин 1, поддерживающий выравнивание хромосом») или потери одной копии этого гена из-за делеции хромосомы.

Делециям и микроделециям посвящена отдельная брошюра *Unique*

Ген *CHAMP1* расположен на конце длинного плеча (q) 13-й хромосомы в области 13q34, как показано на изображении ниже.

13-я хромосома



В наших клетках находятся две копии 13-й хромосомы и, соответственно, две копии гена *CHAMP1*. РНПР, связанные с *CHAMP1*, проявляются, когда одна копия гена *CHAMP1* повреждена, а вторая функционирует полноценно. Это отклонение называется **аутосомно-доминантным**: все пронумерованные хромосомы называются аутосомами, а генетические отклонения, развивающиеся при повреждении только одной копии аутосомного гена, — доминантными.

Моногенным заболеваниям с аутосомно-доминантным типом наследования, посвящена отдельная брошюра *Unique*

Роль белка *CHAMP1*

Последовательность гена *CHAMP1* отвечает за выработку белка *CHAMP1*. Этот белок выполняет несколько важнейших функций, критически важных для правильного развития и работы нашего организма. Широкий спектр симптомов и особенностей РНПР, связанных с *CHAMP1*, включая проявления со стороны мозга, мышц, кишечника и других систем организма, является прямым следствием изменений в белке *CHAMP1* и их влияния на его различные функции в клетках.

- **Деление клеток (митоз):** Основная роль белка *CHAMP1*, отраженная в его названии — действовать в качестве «регулирующего движения» для хромосом во время деления клетки. Он обеспечивает правильное выстраивание хромосом, а затем разделение одной клетки на две новые. Этот процесс необходим для роста и развития многих органов, в особенности мозга, во время формирования которого происходит массовое и быстрое деление клеток. Данный процесс может нарушаться, когда белок *CHAMP1* функционирует не так, как должен, что впоследствии может повлиять на развитие различных частей тела.
- **Развитие нейронов:** Исследования показали, что *CHAMP1* очень важен для нормального развития мозга. Недостаток этого белка может привести к задержке развития нейронов в мозге, а также нарушить процесс их миграции к нужным позициям в ходе его формирования (Nagai 2022, Van Caugherty 2024). У людей с РНПР, связанными с *CHAMP1*, недостаток белка *CHAMP1* вызывает интеллектуальную недостаточность и другие неврологические особенности.
- **Репарация ДНК:** Белок *CHAMP1* также играет роль в исправлении повреждений в ДНК, например, такого повреждения, как двухцепочечный разрыв. Таким образом белок *CHAMP1* помогает поддерживать стабильность и целостность генома.

Различные виды генетических изменений

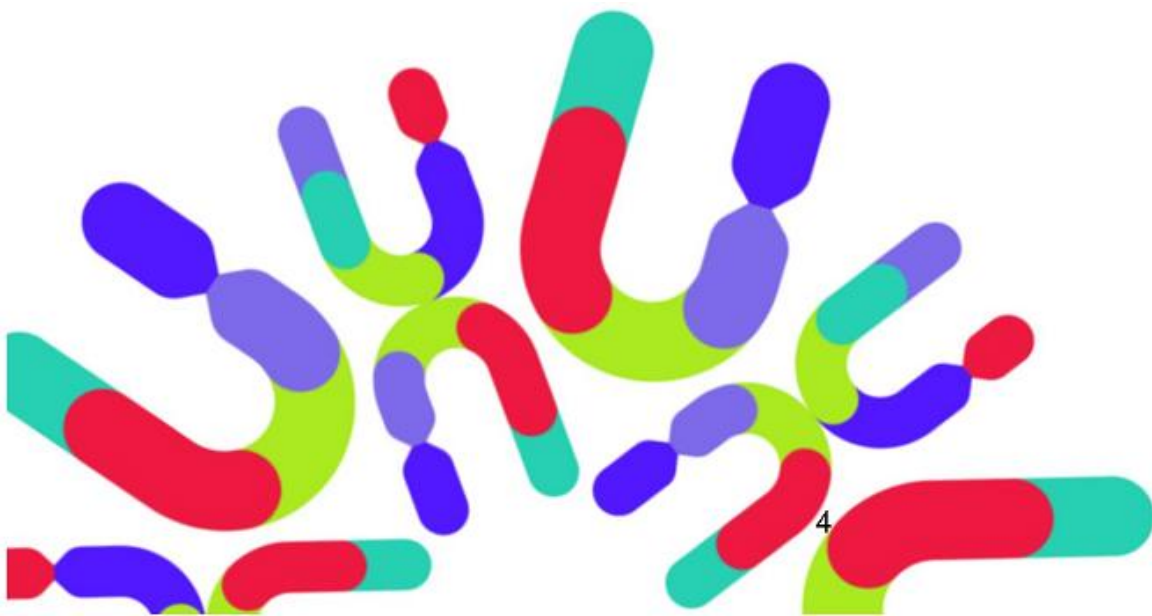
От конкретного вида изменения гена *CHAMP1* во многом зависит то, какими будут симптомы и проявления отклонений. Согласно исследованиям, различные изменения (варианты) гена могут по-разному влиять на белок *CHAMP1*. В результате у пациентов с РНПР, связанными с *CHAMP1*, могут варьировать симптомы и проявления отклонений, а также тяжесть этих симптомов.

- **Делеция гена:** У некоторых пациентов одна из копий гена *CHAMP1* полностью отсутствует. В таком случае в организме есть только одна функциональная копия этого гена, способная производить белок *CHAMP1*. Это явление называется **гаплонедостаточность**. В результате производится вдвое меньше белка *CHAMP1*, чего недостаточно для нормального развития организма. Считается, что у пациентов с делецией гена *CHAMP1* симптомы и проявления, как правило, **не такие тяжелые**, как у пациентов с вариантами последовательности этого гена.
- **Варианты последовательности гена, потеря функции (LOF):** У пациентов с РНПР, связанными с *CHAMP1*, чаще наблюдается не делеция целого гена, а какой-либо вариант его последовательности. Например, это может быть **нонсенс-вариант** или **вариант со сдвигом рамки**, при которых в генетической «инструкции» преждевременно появляется «**стоп-сигнал**». Этот сигнал приводит к остановке синтеза белка. Такие варианты последовательности гена называются **вариантами с потерей функции (LOF)**, так как укороченный белок не может выполнять свою обычную функцию. Считается, что при этом укороченный белок препятствует функционированию полноценного белка, который производится неповрежденным геном *CHAMP1* другой 13-й хромосомы. Такое явление называется **доминантно-негативный эффект**, который отличается от гаплонедостаточности, наблюдаемой при делеции гена.
- **Варианты последовательности гена, приобретение функции (GOF):** Существует другой вид варианта последовательности гена, известный как **миссенс-вариант**, который производит не укороченный, а видоизмененный белок. Подобные видоизмененные белки иногда приобретают новую или усиленную функцию, поэтому такие варианты называются **вариантами с приобретением функции (GOF)**. Варианты гена *CHAMP1* с приобретением функции в медицинской литературе освещаются нечасто (Ben-Haim 2020, Amenta 2023, Yoshizaki 2024), однако при этом известно, что симптомы и проявления подобного варианта разнообразны. На 2025 год вариант гена *CHAMP1* с приобретением функции обнаружен только у небольшого числа пациентов. У большинства из них наблюдаются либо очень слабые, либо достаточно тяжелые симптомы в зависимости от того, в каком именно месте произошло изменение гена (данные получены научным фондом *CHAMP1* Research Foundation при личном общении с 17 детьми и взрослыми с миссенс-вариантом гена *CHAMP1*).

Генетическое тестирование

РНПР, связанные с *CHAMP1*, можно выявить при помощи генетического тестирования. Варианты последовательности гена можно определить посредством такого теста, как **секвенирование**, например, полноэкзомное секвенирование (WES) или полногеномное секвенирование (WGS). Отсутствие гена (делецию) также можно определить благодаря секвенированию. Однако чаще делецию диагностируют при помощи других видов генетического тестирования, например, **хромосомного микроматричного анализа** (также известного как **arrayCGH** или **SNParray**).

У Unique есть отдельные брошюры, посвященные **секвенированию ДНК**, **arrayCGH** и **SNParray**



Результаты генетического тестирования

Результаты генетического тестирования, как правило, предоставляет врач-генетик. В зависимости от того, какой тип тестирования проводился, результаты у пациента с расстройством, связанным с *CHAMP1*, могут выглядеть следующим образом:

Ниже приведен пример результата [секвенирования ДНК](#) (например, [WES](#) или [WGS](#)), при помощи которого определен вариант гена *CHAMP1*:

[c.1192C>T p.Arg398* \(A398Ter\) CHAMP1 \(NM_032436.3\)](#)

[p.Arg398* \(A398Ter\)](#) Означает изменение в составе белка: появление аминокислоты аргинина (Arg) в позиции 398 в последовательности аминокислот, из которых состоит белок, приводит к возникновению преждевременного «стоп-кодона» (на что указывает знак *). Это разновидность нонсенс-мутации

[C>T](#) означает изменение последовательности гена; нуклеотид С был заменен на нуклеотид Т

[c.1192](#) обозначает изменение в положении пары оснований в последовательности гена (положение, в котором нуклеотид С был заменен нуклеотидом Т)

[CHAMP1](#) указывает на ген, подвергшийся мутации

[NM_032436.3](#) Это конкретная «референсная последовательность», или схема гена, которую ученые используют для точного определения расположения его варианта

По результатам [хромосомного микроматричного анализа](#) (например, на микрочипах [array-CGH](#) или [SNParray](#)), который может идентифицировать делеции и дупликации, виден пример микроделеции, затрагивающей ген *CHAMP1*:

[arr\[hg19\] 13q34\(114,857,341-114,902,670\)x1 dn](#)

[arr](#) Анализ был проведен методом сравнительной геномной гибридизации на микрочипах [array-CGH](#)

[hg19](#) Геном человека, версия сборки 19. Это контрольная последовательность ДНК, на примере которой нумеруются пары оснований. По мере изучения генома человека появляются новые версии сборки, поэтому номера пар оснований могут обновляться. Это означает, что расположение пары оснований изменяется в зависимости от используемой версии сборки

[13q14](#) Делеция произошла в 13-й хромосоме на участке q34

[114,857,341-114,902,670](#) Пары оснований между [114,857,341](#) и [114,902,670](#) отсутствуют. Если вычесть первое число из второго, получится 45,329 (0,045 Мб – Мегабаз или 45 кб - килобаз). Это число отсутствующих пар оснований

[x1](#) означает, что на этом участке присутствует только одна копия пар оснований вместо двух. Таким образом, это делеция.

[dn](#) *de novo*. Результаты хромосомного анализа родителей показали, что делеций или других перестроек на участке 13q34.3 у них обнаружено не было. Вариант, что делеция передалась по наследству, маловероятен. Почти наверняка в семье она проявилась у этого ребенка впервые.

[mat](#) означало бы, что делеция унаследована от матери

[pat](#) означало бы, что делеция унаследована от отца

У *Unique* есть отдельная брошюра об [интерпретации результатов генетического анализа](#)

Какие клинические проявления и симптомы встречаются у пациентов с РНПР, связанными с *SHAMP1*?

Как и при многих генетических отклонениях, дети и взрослые с РНПР, связанными с *SHAMP1*, могут иметь различные симптомы. По мере увеличения числа диагностированных случаев среди детей и распространения информации о них спектр симптомов и их проявлений, возможностей и ограничений, а также прогноз для детей и взрослых, имеющих данные особенности, будет становиться яснее.

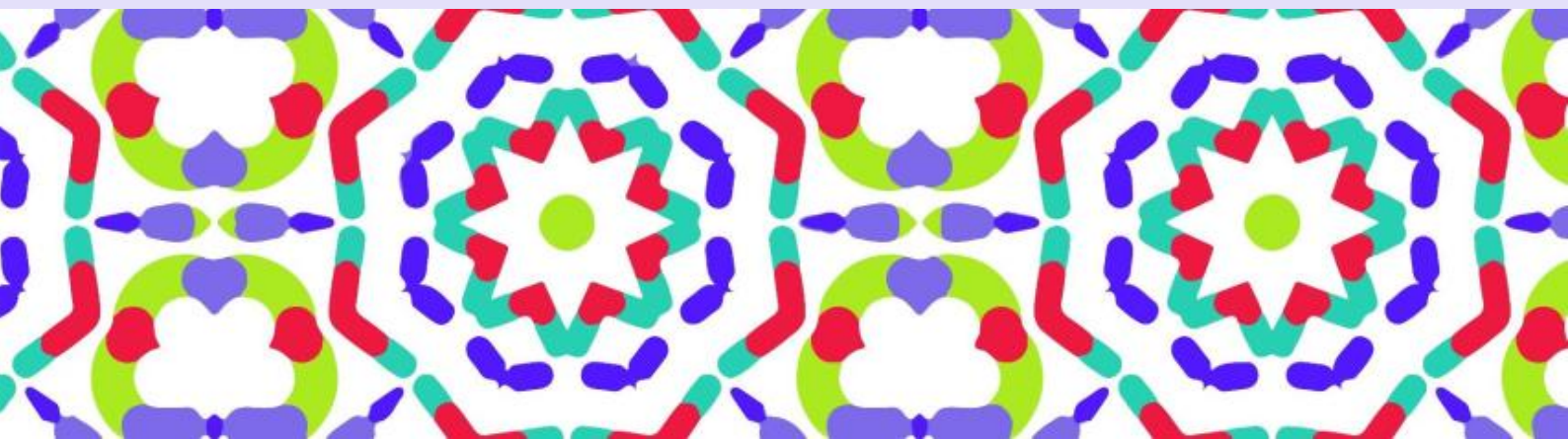
Частые симптомы

Большинство детей с РНПР, связанными с *SHAMP1*, имеют:

- Определенную степень задержки развития, часто от умеренной до тяжелой
- Интеллектуальную недостаточность или трудности в обучении, часто от умеренных до тяжелых
- Задержку речевого и языкового развития, при которой речь нарушена сильнее, чем понимание. У многих отсутствует речь или ее возможности крайне ограничены
- Задержку развития общей моторики: позднее начало сидения, ползания и ходьбы. Средний возраст начала самостоятельной ходьбы — старше двух лет
- Низкий мышечный тонус (гипотония)
- Гипермобильность суставов
- Трудности при кормлении, особенно в младенчестве, часто связанные с гипотонией
- Особенности поведения, включая дружелюбный характер, расстройство аутистического спектра (РАС) или аутистические черты, синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ) и тревожность
- Характерные черты лица, включая тонкую или треугольную (палаточную) форму верхней губы, укороченное расстояние между носом и верхней губой (губной желобок или фильтр), плоскую или широкую переносицу, низко посаженные уши, кожные складки у внутреннего уголка глаз (эпикант), глаза, приподнятые к вискам (восходящий разрез глаз), и приоткрытый рот
- Аномалии зрения, включая косоглазие (страбизм), дальнозоркость (гиперметропию), близорукость (миопию) и неконтролируемые движения глаз (нистагм)
- Желудочно-пищеводный рефлюкс
- Запоры
- Проблемы со сном, включая трудности с засыпанием или поддержанием сна, а также апноэ во сне
- Рекуррентные респираторные инфекции

Другие возможные симптомы:

- Судорожный синдром или эпилепсия
- Структурные аномалии мозга, которые могут включать в себя истончение мозолистого тела или изменения белого вещества
- Маленький размер головы (микроцефалия)
- Проблемы с зубами, включая маленькие или смещенные зубы, а также задержку выпадения молочных зубов
- Грыжи, как правило, пупочные и срединной линии живота
- Синдром циклической рвоты (СЦР)



Беременность и роды

Хотя большинство беременностей протекает без аномалий, отклонения могут проявиться в неонатальном периоде. Низкий мышечный тонус (гипотония) и трудности при кормлении часто являются одними из первых признаков, которые замечают родители и врачи. Для получения дополнительной помощи некоторым младенцам требуется пребывание в отделении интенсивной терапии новорожденных. Вес и длина тела при рождении обычно находятся в пределах средних значений, но могут быть ближе к нижней границе нормы. По словам родителей, в ряде случаев во время беременности отмечалось увеличение объема жидкости в области шеи плода (согласно информации от Фонда исследований *CHAMP1*).



Внешность

Определенные черты лица у детей с РНПР, связанные с *CHAMP-1*, встречаются чаще, чем у других. Эти особенности не влияют на здоровье, но могут приводить к неожиданному внешнему сходству между детьми с одинаковым диагнозом. Данные особенности варьируют и могут быть выражены слабо, а у некоторых детей и вовсе отсутствуют. К ним относятся приоткрытый рот, тонкая или треугольная (палаточная) форма верхней губы, вывернутая нижняя губа, укороченное расстояние между носом и верхней губой (фильтр), плоская или широкая переносица, низко посаженные уши, кожные складки у внутреннего уголка глаз (эпикант) и раскосые глаза.

Развитие

Развитие общей и мелкой моторики

Универсальный признак РНПР, связанных с *CHAMP1* — это задержка развития. Достижение основных этапов развития происходит со значительной задержкой. Это в значительной степени обусловлено гипотонией (низким мышечным тонусом), которая наблюдается у подавляющего большинства носителей, а также гипермобильностью суставов. Большинство детей всё же осваивают самостоятельную ходьбу, однако этот этап, как правило, наступает после двухлетнего возраста (Levy, 2022). У некоторых пациентов может наблюдаться необычная или неуклюжая (атаксическая) походка, обусловленная нарушениями равновесия и контроля мышц. Отстает также и развитие мелкой моторики — целенаправленные движения руками при игре с игрушками, пользовании столовыми приборами и одевании (Levy 2022). С целью развития мышечной силы и координации многим детям рекомендуется ранняя и систематическая физическая терапия, а для тренировки мелкой моторики и бытовых навыков — эрготерапия.



У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные **терапевтическим методам**, а также **приучению к туалету и контролю за мочеиспусканием и дефекацией**



«Вскоре после того, как дочке исполнилось пять, она научилась кататься на беговеле. Казалось, этого никогда не произойдет. Мы пробовали снова и снова, но результата почти не было, и вдруг она просто взяла и поехала. Она уже не раз удивляла нас такими победами, и теперь мы твердо знаем: никогда нельзя загадывать наперед».

«Когда нашей дочери поставили диагноз, я и представить не могла, что она будет так хорошо говорить, бегать, заводить друзей, кататься на коньках, танцевать и петь любимые песни. Что она сама будет готовить себе завтрак, собирать обед в школу и спать всю ночь напролет. Я не верила, что она научится справляться со своими бурными эмоциями с помощью дыхания, будет искренне и к месту на всё реагировать, задавать вопросы, станет такой чуткой, полюбит людей вокруг и будет преуспевать в школе... И это далеко не всё. Все дети с этим диагнозом разные. У нашей дочери наиболее распространенный тип мутации *CHAMP1*. Я говорю это, чтобы вы знали: раньше у меня почти не было надежды, но теперь она появилась. Добивайтесь поддержки для своего ребенка. Даже крошечные успехи складываются в нечто большее, и видеть этот прогресс — настоящее чудо».



Интеллектуальное развитие и способность к обучению

Все пациенты с *CHAMP1*-РНПР имеют ту или иную степень интеллектуальной недостаточности — от легкой до тяжелой. Она влечет за собой трудности с обучением, логикой и пониманием причинно-следственных связей. Как правило, таким детям нужна серьезная поддержка в течение всего периода обучения. Чтобы ребенок мог реализовать все свои возможности, крайне важно вовремя начать занятия со специалистами и составить индивидуальный учебный план.

У *Unique* есть отдельная серия брошюр, посвященных обучению и дальнейшему образованию, а также трудоустройству



«В пять лет наша дочь умеет считать до пяти и собирает паззлы аж из 16 деталей. Мы очень много и терпеливо практиковались — порой это было утомительно, но теперь она искренне любит счетные игры и даже сама складывает головоломки. Все усилия не проходят даром!»

«Старайтесь не заикливаться на том, что ваш ребенок еще не освоил, а сосредоточьтесь на его успехах. Ведь в один прекрасный день вы вдруг заметите, что он сделал то, что казалось невозможным — в своем ритме — а вы зря столько волновались».



Язык и речь

Выраженные трудности в развитии речи и языка также являются универсальным признаком РНПР, связанных с *CHAMP1*. У многих носителей наблюдается отсутствие речи или минимальная вербализация, ограничивающаяся использованием нескольких отдельных слов или жестов. В тех случаях, когда речь всё же формируется, первые слова обычно произносятся с задержкой — в среднем в возрасте около трех с половиной лет (Amenta 2023, Houvenier 2025). Часто отмечается, что понимание речи у таких детей развито значительно лучше, чем их способность говорить самостоятельно. Этот разрыв в навыках может стать причиной для беспокойства.

Очень важно узнать мнение логопеда. Для лиц с ограниченной речью необходимы методы альтернативной и дополнительной коммуникации (АДК). Они могут варьировать от простых карточек ПЕКС (PECS) или языка жестов до высокотехнологичных устройств генерации речи, позволяющих человеку успешно озвучивать свои мысли, чувства и желания.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная общению



«Мы всегда знали, что она многое понимает, но разговаривать с ней было сложно, пока она чудесным образом не смогла рассказать нам, о чем думает, о чем мечтает и что чувствует. Пока ее речь не сформировалась окончательно, общаться с ней нам очень помогали язык жестов».



Кормление

Более чем у половины младенцев с РНПР, связанными с *SHAMP1*, есть трудности с кормлением. Они возникают еще при рождении и связаны с гипотонией, из-за чего ребенку тяжело употреблять пищу и глотать ее. Гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭРБ) — процесс, когда содержимое желудка поднимается обратно по пищевому каналу — наблюдается у менее чем половины детей с РНПР (Houvener 2025, Simons Searchlight SHAMP1 Gene Guide). Некоторым детям может понадобиться специализированная помощь в кормлении: высококалорийные смеси или, в тяжелых случаях, использование зонда для обеспечения питания (назогастрального или гастростомического). Также частой желудочно-кишечной проблемой являются запоры.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная **кормлению**



Рост и телосложение

Параметры большинства новорожденных с РНПР, связанными с *SHAMP1*, не выходят за рамки нормы, но со временем отклонение влияет на рост. Частой особенностью отклонения является низкорослость (рост ниже 3-го перцентиля) (Tanaka 2016, Houvener 2025). Также оно влияет и на размер головы. Примерно у половины носителей размер головы меньше нормы (микроцефалия) (Танака 2016). Гораздо реже встречаются люди с необычайно большой головой (макроцефалией) (Raad 2023).

Поведение

Поведенческий профиль РНПР, связанных с *SHAMP1*, сложный и многосторонний. Одна из самых часто встречающихся особенностей — это веселое, дружелюбное настроение. Родители часто описывают своих детей как очень общительных и жизнерадостных.

Однако эта общительность может сосуществовать с серьезными нейроповеденческими трудностями. Родителям, учителям и терапевтам необходимо понимать, что это не взаимоисключающие, а просто разные стороны одного и того же неврологического отклонения. Сложное поведение не является отражением характера ребенка, но при этом часто связано с трудностями с концентрацией внимания, тревожностью или обработкой сенсорной информации. В исследованиях регистрируются высокие показатели следующих расстройств:

- **Синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ):** около 60% пациентов соответствуют критериям СДВГ (Levy 2022, Houvener 2025), проявляя серьезные проблемы с невнимательностью, гиперактивностью и импульсивностью.
- **Расстройство аутистического спектра:** около трети пациентов (33%) соответствуют диагностическим критериям РАС (Levy 2022, Houvener 2025). Многие другие пациенты проявляют аутистические черты, такие как повторяющееся стереотипное поведение (напр., движения руками) и сенсорная чувствительность.
- **Тревога:** тревожность наблюдается очень часто — у более 70% пациентов (Levy 2022, Houvener 2025).
- **Другая обработка сенсорной информации:** у многих пациентов наблюдается необычная реакция на сенсорную информацию. Они могут находиться в поиске сильного сенсорного воздействия или обладать гипер- или гипореактивностью на звуки, прикосновения и другие раздражители. Также им свойственна пониженная чувствительность к боли (Levy 2022, Houvener 2025).

Понимание этого сложного поведенческого профиля необходимо для оказания эффективной поддержки. Стратегии управления должны быть направлены на устранение первопричин сложного поведения — например, оказание сенсорной поддержки, применение стратегий для борьбы с тревожностью и создание структурированного окружения для помощи с невнимательностью — а также на воспитание ребенка дружелюбным и общительным.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные **сложному поведению**

«Нашей пятилетней дочке всё еще трудно дается общение с ровесниками. У нее был период, когда она била и щипала других детей. Этот период прошел благодаря развитию речи и помощи других людей, но социальные взаимодействия для нее всё еще трудны. Ей очень интересны другие люди, но ей тяжело общаться с ними из-за аутизма. Еще у нее сложности с сенсорным восприятием, особенно шума. Однако, когда мы подготавливаем ее к шуму и даем ей шумоподавляющие наушники, в большинстве случаев она способна потерпеть его».

«Наша пятилетняя дочь невероятно заботливая, веселая и целеустремленная, с прекрасным чувством юмора. В то же время она постоянно в чем-то нуждается, становится агрессивной, когда испытывает стресс, и большую часть времени суетится. Она очень хорошо следует планам и всегда напоминает нам о наших договоренностях. Иногда это может выматывать, но на самом деле очень помогает в повседневной жизни».



Половое созревание

Информации о половом созревании у детей с РНПР, связанными с *CHAMP1*, не так много. Родители детей с РНПР, связанными с *CHAMP1*, сообщают, что у большинства мальчиков и девочек половое созревание начинается поздно (данные получены при личном общении с научным фондом *CHAMP1* Research Foundation).

Некоторые родители детей с хромосомными и поведенческими отклонениями или трудностями в обучении часто обеспокоены способностью девочек ухаживать за собой во время менструации. Некоторым из них может потребоваться консультация педиатра по поводу способов регуляции менструального цикла.

У *Unique* есть отдельная брошюра о **половом созревании**



Сон

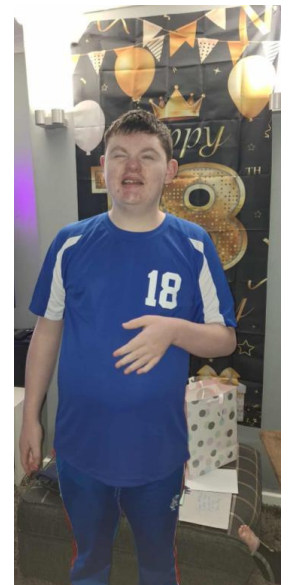
Семьи часто беспокоятся о проблемах со сном. Ребенок может засыпать с трудом или часто просыпаться ночью, у него могут наблюдаться такие нарушения в ритме дыхания, как апноэ во сне (временная остановка дыхательных движений). Если из-за храпа или видимых остановок в дыхании есть подозрение на апноэ во сне, рекомендуется пройти медицинское исследование сна и обследование у специалиста.

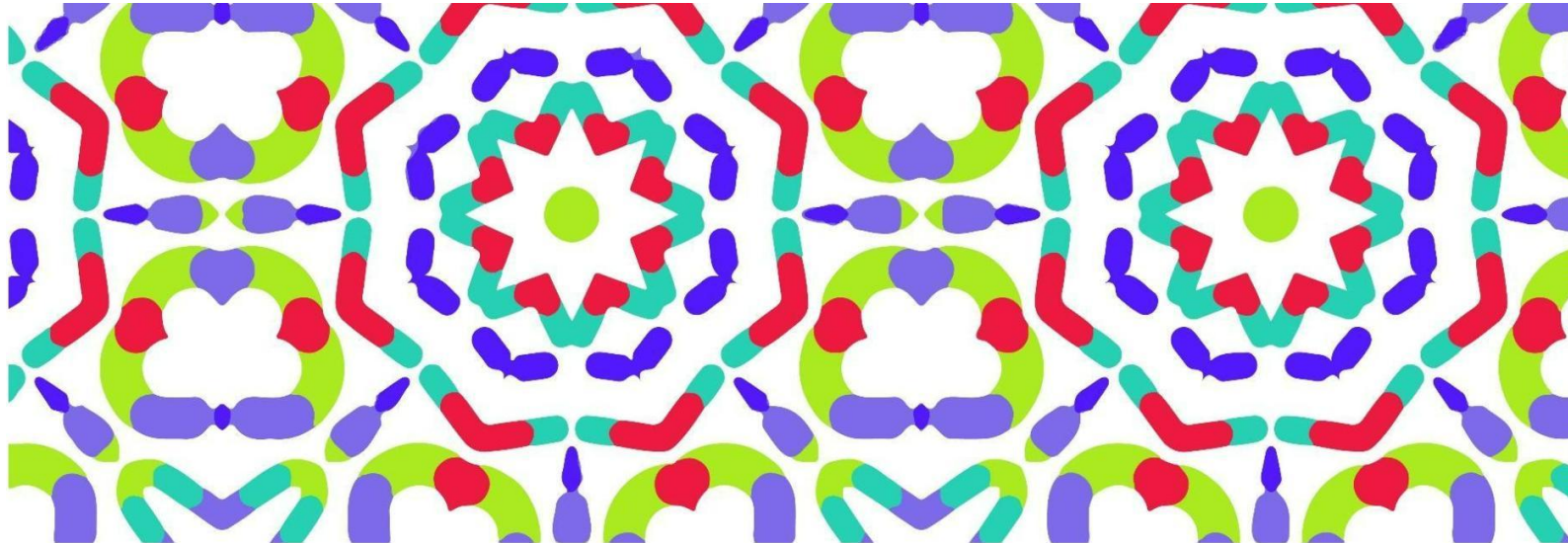
У *Unique* есть отдельная брошюра об **особенностях сна**

Взрослая жизнь

Так как РНПР, связанные с *CHAMP1*, обнаружили относительно недавно, информации о жизни взрослых пациентов еще не так много. В зависимости от тяжести интеллектуальной недостаточности (ИН) и текущих проблем со здоровьем жизненные ситуации взрослых могут сильно различаться. Так как ИН наблюдается у всех пациентов, как правило, большинству взрослых будет нужна постоянная поддержка в повседневной жизни. В описании случая 21-летнего пациента упоминаются продолжающаяся ИН и сложности в области нервно-психического развития, но вместе с этим отмечается хорошее общее здоровье. Уровень самостоятельности взрослых различается. Большинство продолжают жить с родителями или получать поддержку в группах и домах-интернатах с медицинским обслуживанием.

У *Unique* есть отдельная брошюра о **переходе во взрослую жизнь**





Проблемы со здоровьем

У детей с РНПР, связанными с *CHAMP1*, могут встречаться следующие проблемы со здоровьем. Они есть не у каждого пациента, поэтому им будут подвержены не все дети.

Мозг

У детей с РНПР, связанными с *CHAMP1*, часто встречается маленький размер головы (микроцефалия). С помощью МРТ (магнитно-резонансной томографии) больше чем у трети (37%) протестированных детей выявили аномалии в структуре головного мозга (Simons Searchlight *CHAMP1* Gene Guide 2024). В каждом отдельном случае изменения в мозге уникальны, но чаще всего включают в себя неполное развитие (гипоплазию) белого вещества, соединяющего правую и левую половины мозга (мозолистого тела), уменьшенный размер мозжечка (области в задней части мозга, отвечающей за координацию) и другие изменения в белом веществе мозга, такие как замедленная миелинизация.



Судорожный синдром

Текущие исследования показывают, что среди детей с РНПР, связанными с *CHAMP1*, примерно у 1 ребенка из 5 (21%) встречается определенная форма судорог (внезапное изменение в электрической активности мозга) (Houvenier 2025, Simons Searchlight *CHAMP1* Gene Guide 2024). В зависимости от пораженных областей мозга симптомы могут различаться, но обычно включают в себя временную дезориентацию, неконтролируемые подергивания и потерю сознания или ясности мышления. Судороги могут возникнуть в любом возрасте, а сами приступы могут быть как единичными, так и регулярными. Также у некоторых пациентов могут наблюдаться эпилептические припадки сразу нескольких типов. Электроэнцефалография (ЭЭГ) и видеоэлектроэнцефалография (видео-ЭЭГ) — это медицинские исследования, которые используются для измерения и записи электрической активности мозга. В сочетании с другими методами они помогают определить тип судорожных приступов.

Судороги могут вызывать у семей большое беспокойство и выглядеть пугающе, но в большинстве случаев они успешно поддаются медицинскому лечению. Если судорожный приступ происходит у ребенка впервые, важно убрать все травмоопасные предметы, находящиеся поблизости, и обратиться к врачу.

У детей с РНПР, связанными с *CHAMP1*, наблюдаются следующие типы судорог:

Фебрильные судороги: могут возникать, только если у ребенка высокая температура.

Абсансы: характеризуются изменением поведения, при котором ребенок как будто «выключается». Иногда сопровождаются неподвижным взглядом, подергиванием век или чмоканьем губ. Абсансы кратковременны и обычно длятся меньше 30 секунд.

Атипичные абсансы: ребенок или взрослый может выглядеть растерянным и не реагировать на происходящее в течение нескольких минут (проявление очень отличается от типичного абсанса).

Генерализованные тонико-клонические судороги: в момент наступления приступа аномальная электрическая активность мозга охватывает оба полушария головного мозга. Во время приступа фаза сокращения мышц сменяется резкими судорогами.



Глаза и зрение

У детей с РНПР, связанными с *SHAMP1*, часто наблюдаются проблемы со зрением. При постановке диагноза рекомендуется пройти полное обследование у офтальмолога. Частые проблемы со зрением:

Аномалии рефракции: дальнозоркость (гиперметропия) и близорукость (миопия), которые можно скорректировать с помощью ношения очков.

Страбизм: косоглазие, при котором один глаз или оба отклоняются внутрь, наружу, вверх или вниз. Его можно исправить с помощью окклюзии, ношения очков или операции.

Нистагм: неконтролируемые повторяющиеся движения глаз.

Амблиопия: синдром «ленивого глаза», причиной которого может быть нелеченый страбизм.



Желудочно-кишечный тракт

У детей с *SHAMP1*-РНПР часто бывают запоры, что может быть связано с низким мышечным тонусом, недостаточной физической активностью, скудным питанием, малым потреблением жидкости и другими факторами, которые еще не до конца изучены. Важно обсудить возможные причины запоров с патронажной медсестрой или врачом. Они могут порекомендовать изменить питание ребенка или предложить размягчители стула или слабительные средства. Гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭРБ) – заболевание, при котором содержимое желудка попадает обратно в пищевод, также встречается часто и нуждается в лечении, которое предполагает коррекцию расположения тела во время приемов пищи, прием лекарств или биоактивных добавок или, в особо тяжелых случаях, установку пищевой трубки (назогастрального зонда или гастростомической трубки) для нормализации питания.

В некоторых случаях возможен **синдром циклической рвоты (СЦР)**. СЦР — это особое заболевание, которое характеризуется сильными, повторяющимися приступами тошноты и рвоты продолжительностью от нескольких часов до нескольких дней, сменяющимися периодами улучшения самочувствия. При лечении СЦР часто требуется обращение к гастроэнтерологу и возможный прием лекарств, чтобы сократить время приступов или вовсе предотвратить их.

Суставы

При РНПР, связанных с *SHAMP1*, характерны аномалии суставов. К ним относятся чрезвычайно ослабленные (гипермобильные) суставы (локтей, запястий, коленей и бедер), и это означает, что конечности у младенцев и маленьких детей могут принимать атипичное положение. И, хотя гипермобильность может и не вызвать проблем, она часто ассоциируется с болезненными ощущениями в суставах и мышцах, тугоподвижностью суставов, достаточно легким смещением суставов (вывихом) и с такими повреждениями, как, например, растяжение. Детям с гипермобильностью могут потребоваться физическая терапия, массаж или применение ортопедических изделий (ортезов, шин) до обретения способности ходить самостоятельно.

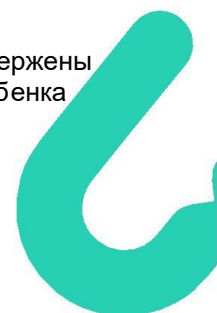
Слух

Иногда у детей с РНПР, связанными с *SHAMP1*, возможны нарушения слуха, однако большинство не сталкивается с такой проблемой, и проверка слуха сразу после рождения дает положительный результат. Потеря слуха может быть кондуктивной, при которой звук не достигает внутреннего уха; нейросенсорной, связанной с нарушениями во внутреннем ухе, иногда иметь причину в улитке уха или слуховом нерве (нерве, который отправляет звуковые сигналы мозгу о звуке); или сочетать в себе симптомы кондуктивного и нейросенсорного видов потери слуха.

Во многих ситуациях для улучшения слуха могут применяться слуховые аппараты. Так как дети подвержены риску задержки речевого развития, родители должны как можно раньше заняться развитием речи ребенка дома или с логопедом.



У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная **слуху**



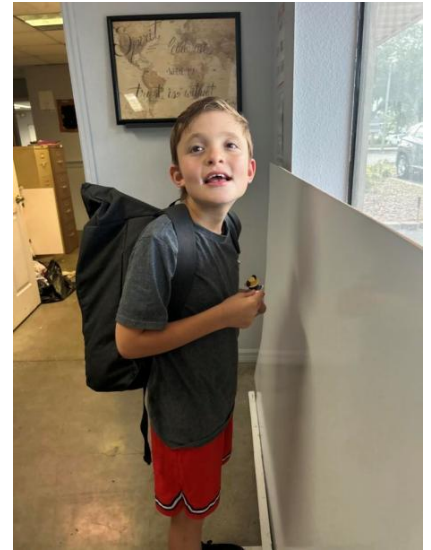
Дыхание

У младенцев и маленьких детей с редкими хромосомными и генными вариантами нередко бывают трудности с дыханием, частота которых может сократиться с взрослением и наступлением зрелости, однако которые могут сохраняться на протяжении всего периода детства. Также дети могут быть предрасположены к аллергическим реакциям и астме, которые иногда провоцируются респираторными инфекциями. Среди других проблем с дыханием также может наблюдаться апноэ во сне (нарушение дыхания во время сна).

Зубы

У детей с генетическими отклонениями очень часто наблюдаются трудности с зубами. Среди болезней зубов, которые описывают родители детей с РНПР, связанными с *CHAMP1*, выделяют аномалии развития зубов, непроизвольный скрежет зубов (бруксизм), способный привести к раннему стиранию эмали, позднее прорезывание зубов и позднее выпадение молочных зубов. Для предотвращения осложнений, вызванных кариесом и эрозией (из-за зубного скрежета), требуется качественная гигиена зубов. Детям и взрослым будет полезно обратиться в стоматологическую клинику, а также провести лечение зубов с применением общего наркоза.

У Unique есть отдельные брошюры, посвященные уходу за зубами ребенка и основным трудностям с зубами



Грыжи

Иногда младенцы с РНПР, связанными с *CHAMP1*, рождаются с грыжей — выпячиванием внутреннего органа или жировой ткани через слабое место в мышечной стенке или ткани. Это могут быть грыжи, затрагивающие: пупок или область рядом с ним (пупочная грыжа), брюшную полость в целом (брюшная грыжа), мышечную ткань, которая отделяет грудную клетку от брюшной полости (диафрагмальная грыжа), часть желудка или нижний отдел пищевода (хиатальная грыжа). В некоторых случаях грыжи исчезали сами без необходимости обращения к лечению, но в большинстве случаев требовалось хирургическое вмешательство.

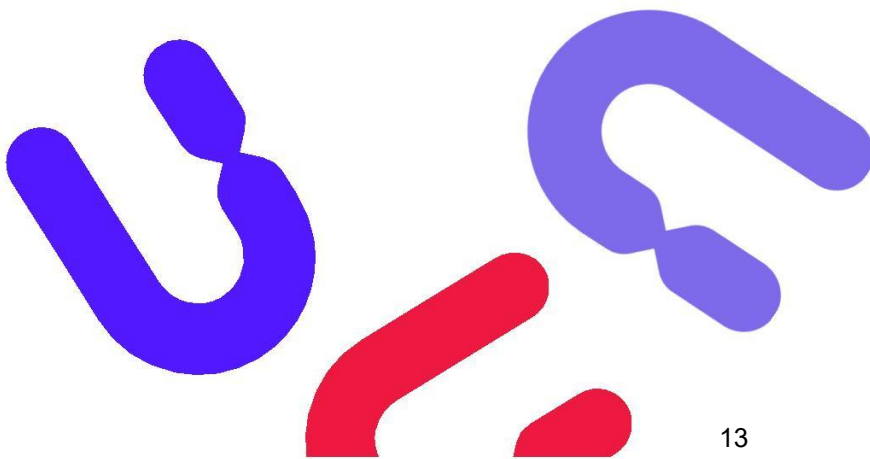
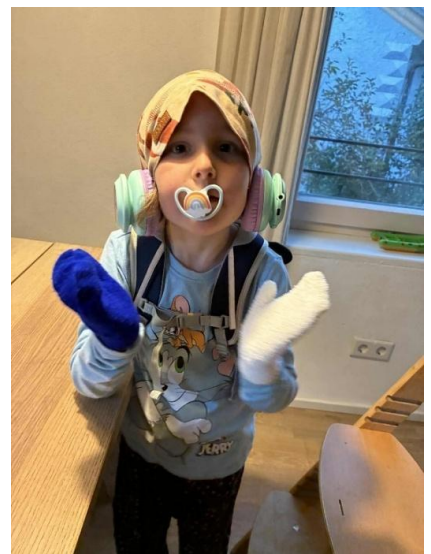
Другие аномалии здоровья

Позвоночник: может появиться боковое искривление позвоночника (сколиоз) или округление верхней части спины (кифоз) (Raad 2023, Houvener 2025).

Почки и мочевыводящие пути: реже у некоторых пациентов отмечались аномалии почек или мочевыводящих путей (Houvener 2025, *CHAMP1* Research Foundation personal communication).

Сердце: врожденные (присутствующие с рождения) пороки сердца отмечались редко (Tanaka 2016, Houvener 2025). Стоит пройти первоначальное обследование у кардиолога.

Рак: случаи лейкемии у пациентов с геном *CHAMP1* отмечались крайне редко (Garrity 2021). В настоящее время неясно, существует ли между этим состоянием и геном реальная связь. На данный момент регулярное обследование у онкологов еще не является строгой рекомендацией, однако эта область продолжает изучаться.



Как часто встречаются РНПР, связанные с *CHAMP1*?

РНПР, связанные с *CHAMP1* встречаются крайне редко. По данным на 2025 год, согласно регистрам пациентов и медицинской литературе, в мире известно о менее чем 250 пациентах с *CHAMP1*-ассоциированным РНПР. Однако, поскольку отклонение было впервые описано только в 2015 году (Deciphering Developmental Disorders Study 2015, Hempel 2015) и еще не включено в стандартные панели генетического тестирования, оно диагностируется редко. Предполагается, что количество диагностированных случаев будет увеличиваться с ростом осведомленности об этом синдроме и доступности генетических тестирований.



Почему это произошло?

При зачатии генетический материал родителей (ДНК) копируется в яйцеклетку и сперматозоид, при слиянии которых формируется эмбрион. Механизм копирования генетического материала несовершенно, поэтому в генетическом аппарате детей могут возникать случайные мутации, которых нет в ДНК родителей. Это естественный процесс, не связанный с питанием родителей, окружающей средой или их образом жизни. Большинство таких изменений в структуре ДНК не приводят к явным последствиям. Однако в редких случаях подобные мутации нарушают функцию гена *CHAMP1*, то ребенок рождается с *CHAMP1*-ассоциированным РНПР. Почти во всех случаях *CHAMP1*-ассоциированного РНПР, выявленных на данный момент (2025 год), генетическое изменение произошло случайно, или «*de novo*». Это означает, что в семье наблюдаемого пациента изменение замечено впервые. В крайне редких случаях у одного из родителей может наблюдаться хромосомная перестройка, которая привела к развитию у ребенка РНПР, связанного с *CHAMP1*, или ребенку передается то же генетическое изменение (или мутация), которое присутствует только в некоторых яйцеклетках или клетках спермы одного из родителей (данное явление называется [мозаицизмом клеток зародышевой линии](#)). Однако важно понимать, что мы не можем никого упрекать в вариациях ДНК и ни один из родителей не виноват в изменении структуры ДНК их ребенка.



«Принятие диагноза — это долгий, порой лишающий надежды, порой утомительный путь, но он также позволяет нам открыть в себе неожиданные силы и безграничную смелость. Наша дочь научила нас жить день за днем. Правильно расставлять приоритеты. Она научила нас радоваться маленьким победам и большим достижениям. Мы стали чувствовать глубже и ярче. С родительской группой *CHAMP1* вы словно станете частью новой семьи, надежного сообщества, где всегда готовы выслушать, помочь и поддержать».

Может ли это повториться?

Вероятность рождения еще одного ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генетического статуса родителей. Почти во всех зарегистрированных случаях РНПР, связанных с *CHAMP1*, известных на 2025 год, генетические изменения произошли *de novo* (dn). Это означает, что ни у одного из родителей не обнаружили того же изменения в гене *CHAMP1*, что и у их ребенка, и не выявили хромосомной перестройки, которая могла бы привести к делеции *CHAMP1* в структуре ДНК ребенка. Таким образом, вероятность рождения еще одного ребенка с этим синдромом обычно составляет менее 1%.

Одной из возможных причин рецидива может стать редкое явление под названием мозаицизм клеток зародышевой линии, о котором упоминалось выше. В этом случае родитель является носителем генетической мутации, однако она содержится лишь в некоторых яйцеклетках или клетках спермы. Следовательно, выявить генетическое изменение по анализу крови родителей невозможно.



У Unique есть краткая брошюра, посвященная [мозаицизму](#)

Врач-генетик поможет рассчитать каждой семье вероятность рождения последующих детей с *CHAMP1*-ассоциированным РНПР.

В рамках проекта *Unique* разрабатываются отдельные брошюры по планированию второй и последующих беременностей, пренатальным тестам и диагностике, консультациям с генетиками, а также по поддержке братьев и сестер детей с редкими генетическими отклонениями

Излечимы ли *CHAMP1*-ассоциированные РНПР?

Полностью вылечить данный вид расстройств невозможно, поскольку генетические изменения начинают происходить еще во время формирования и развития плода. Однако своевременно поставленный диагноз позволяет отслеживать динамику отклонений и вовремя осуществлять необходимые вмешательства.

Контроль

К 2025 году не было опубликовано ни одного руководства для пациентов с *CHAMP1*-ассоциированными РНПР. Далее представлен ряд рекомендаций по минимизации осложнений и улучшению качества жизни пациентов с РНПР, разработанных практикующими специалистами на основе их личного опыта ведения пациентов с *CHAMP1*-ассоциированными РНПР.

Взрослые и дети с *CHAMP1*-ассоциированными РНПР должны находиться под наблюдением специалистов ряда профилей, в том числе генетиков и педиатров (для юных пациентов), осуществляющих как контроль за динамикой развития и поведением пациентов, так и оказание грамотной терапевтической помощи. Кроме того, пациенты могут консультироваться с другими специалистами в частном порядке.



Первые шаги после постановки диагноза

В случае, если тест на оценку особенностей расстройства у пациента с *CHAMP1*-ассоциированным РНПР не входил в общий диагностический комплекс, необходимо проведение дополнительных процедур, позволяющих выявить имеющиеся признаки и оценить степень их выраженности.

Поддерживающий уход

Как правило, для ухода за пациентами с *CHAMP1*-ассоциированными РНПР требуется работа специалистов нескольких профилей, а именно:

Педиатров — специалистов в вопросах физического, психического и социального здоровья детей от рождения до юношеского возраста.

Неврологов — специалистов по работе головного, спинного мозга, нервной системы.

Кардиологов — специалистов в области заболеваний сердечно-сосудистой системы.

Эндокринологов — специалистов по гормонам и их влиянию на организм человека.

Урологов — специалистов в области диагностирования и лечения заболеваний мочевыделительной системы.

Нефрологов — специалистов в области заболеваний почек.



Хирургов — врачей, в компетенцию которых входит проведение медицинских операций.

Офтальмологов — врачей, занимающихся нарушениями зрения.

Аудиологов — специалистов, осуществляющих диагностику, лечение и оказание помощи при заболеваниях, связанных с нарушениями слуха или равновесия.

Эрготерапевтов — медицинских работников, предлагающих пациентам комплексы упражнений, а также все необходимое для их выполнения оборудование, для саморегуляции состояния.

Физических терапевтов — оказывающих поддержку посредством движения, мануальной терапии, обучения и консультаций для укрепления и улучшения подвижности тела пациентов.

Медицинских логопедов — специалистов, осуществляющих коррекцию и восстановление речевых навыков, коммуникативных функций, а также процессов кормления и глотания.

Психиатров — поддерживающих психическое здоровье пациентов.

Для разработки всеобъемлющей тактики лечения и ее систематической реализации может потребоваться участие **медсестер и/или других медицинских сотрудников**.

Лечение и терапия

Тактика лечения зависит от специфики признаков и симптомов, выраженных у конкретного пациента, однако лечение *CHAMP1*-ассоциированных РНПР может включать следующее:

При сниженном мышечном тоне (гипотонии) и серьезных задержках моторики может быть назначен **комплекс физиотерапевтических упражнений**, направленных на усиление мышц корпуса, улучшение равновесия и координации, а также общей подвижности, что позволяет юным пациентам достичь таких этапов моторного развития, как сидение, ползание и ходьба.

При задержках развития мелкой моторики и сенсорной чувствительности может быть рекомендована **эрготерапия**, в частности — упражнения, направленные на усиление мышц кистей рук и улучшение координации при выполнении повседневных задач (например, во время приема пищи или одевания). Для улучшения процессов обработки и реагирования на поступающую сенсорную информацию может потребоваться терапия сенсорной интеграции.

При серьезных нарушениях речи и усвоения языка может потребоваться **логопедическая помощь** в виде систематических занятий с использованием методов альтернативной и дополнительной коммуникации (например, языка жестов, системы обмена карточками с изображениями и



передовых устройств коммуникации), позволяющих обеспечить функциональными средствами общения пациентов, которые не владеют речью или имеют ограниченные речевые способности.

При признаках аутизма, СДВГ (синдром дефицита внимания и гиперактивности) и тревожности подойдет **поведенческая терапия**, в частности — структурированная терапия с прикладным анализом поведения (ПАП), направленная на коррекцию проблем с поведением, улучшение социальных навыков и способов борьбы со стрессом.

Для контроля и предотвращения приступов могут быть прописаны **специальные препараты**, например, противосудорожные средства (ПЭС).

При борьбе с запором может помочь **диета** из продуктов с высоким содержанием клетчатки, слабительными свойствами и/или размягчающих стул.

Для обеспечения полноценного питания может потребоваться **хирургическое вмешательство**, например, установка гастростомической трубки. Для улучшения зрения может потребоваться операция по исправлению косоглазия (страбизма).

Разработка новых методов лечения РНПР, связанных с *SHAMP1*

Генетическая мутация, вызывающая РНПР, связанные с *SHAMP1*, влияет на формирование головного мозга и других частей тела еще до рождения. В связи с этим полное излечение в дальнейшем маловероятно, поскольку к моменту постановки диагноза мозг уже сформирован. Тем не менее, исследования, направленные на усовершенствование методов лечения различных проявлений РНПР, например, РАС и эпилепсии, продолжаются.

Ген *SHAMP1* и его роль в жизнедеятельности клетки также активно исследуются. Пациентские организации, например Фонд исследования *SHAMP1*, помогают ускорить эти исследования, финансируя их, создают модели на основе животных и клеток с изменениями в гене *SHAMP1*, а также формируют реестры данных о пациентах.

Одно из направлений исследований — перепрофилирование лекарств: его цель — выявление уже существующих и одобренных препаратов, которые могли бы помочь справиться с симптомами РНПР, связанных с *SHAMP1*.

Ключевым направлением будущих исследований является разработка методов генотерапии. Поскольку различные генетические варианты вызывают данное расстройство посредством разных механизмов (гаплонедостаточность, доминантно-негативные мутации, мутации потери функции и, возможно, мутации приобретения функции), пациентам могут потребоваться разные терапевтические подходы. В настоящее время проводится разработка таких методов лечения, как РНК-терапия (использующих, например, антисмысловые олигонуклеотиды), которые в теории способны либо усилить функцию здоровой копии гена, либо подавлять активность копии гена с патогенным вариантом. Эти методы находятся на самых ранних этапах исследования и на данный момент в лечении не применяются.

Подробную информацию о клинических испытаниях, затрагивающих конкретное отклонение или ген, можно найти на сайтах [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) и [EU Clinical Trials Register](https://european-clinical-trials-register.eu).



Семьи рассказывают...

«Диагноз нашей дочери поставили в декабре 2023 года, после полутора лет ожидания; ей тогда было 3 года. Получив результаты, мы вздохнули с облегчением, ведь нам удалось определить первопричину ее симптомов. Однако это также заставило нас столкнуться с непривычной ролью — ролью родителей ребенка с очень редким генетическим отклонением».

«Было нелегко принять новость, что у нашей дочери суперредкое генетическое отклонение, но стало облегчением получить наконец ответы на вопросы о проблемах со здоровьем, которые беспокоили нас, но казались несвязанными. Чего мы не ожидали — так это такой невероятной поддержки от нашего *SHAMP1*-сообщества. Нас окружают замечательные семьи, заботящиеся о нуждах наших детей. Мы все стремимся к тому, чтобы качество жизни наших детей и семей было на высоте. Семейная поддержка и фонд *SHAMP1* стали для нас настоящим подарком судьбы. Я часто говорю, что, несмотря на все испытания и трудности, которые нам пришлось преодолеть, в плане поддержки нам крупно повезло. Мы благодарны таким людям, как Джефф и Кейтис, — привносящим в наш фонд так много, борющимся за улучшение качества жизни и поиск потенциального лекарства для наших ребят».

«Диагноз, поставленный нашему сыну, позволил нам помочь другим семьям, столкнувшимся с этой проблемой. Наш жизненный опыт часто гораздо полезнее, чем какая-либо информация от профессионалов. Мы понимаем, как тяжело переживать постановку диагноза в одиночку, и надеемся, что новые семьи обратятся к нашему сообществу за помощью в начале этого пути».

«Да, постановка диагноза *SHAMP* может пугать, но жизнь с диагнозом полна своих собственных успехов и побед. Многие вещи, которые, казалось, нам уже никогда не посчастливится застать, постепенно стали реальностью, и теперь, взглянув на жизнь под другим углом, мы ценим этот жизненный путь».

«Состояние моей дочери изменило мою жизнь. В том смысле, о котором вы можете и не подумать. Да, порой жизнь бывает трудной. Узнав о диагнозе, я плакала дни напролет, оплакивая ту жизнь, которая, как мне казалось, ждет нашу дочь. Я беспокоилась о ее будущем и не знала, как лучше всего поддержать ее. Но стоило мне принять произошедшее, как я обнаружила себя частью просто потрясающего сообщества из других семей, столкнувшихся с *SHAMP1*. Члены сообщества непрестанно оказывают друг-другу поддержку, любовь и заботу. Они понимают, что именно я чувствую, и всегда готовы прийти на помощь и оказать моральную поддержку в тяжелые периоды; подсказать нам, с чем именно обращаться к медицинским работникам. Они разделяют успехи нашей дочери и празднуют их вместе с нами».

«По правде говоря, рождение ребенка с *SHAMP1* действительно сильно меняет вашу жизнь. Мы объездили весь мир, познакомились с самыми удивительными людьми. У нас самое поддерживающее сообщество и просто лучшая научная команда, что неустанно работает на наше благо. Благодаря *SHAMP1* я стала совершенно другим человеком, в лучшем смысле этого слова. После появления дочери я стала сильнее, увереннее и более устойчивой к неприятностям».

«Да, жизнь бывает сложной, но, боже мой, я не променяла бы нашу дочь ни на что на свете».



Источники

Брошюра содержит информацию из опубликованной медицинской литературы, а также сведения, полученные от участников группы *Unique*. По имени первого указанного автора и дате публикации можно найти аннотации или оригиналы статей в базе данных медицинских и биологических публикаций PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>).

Ссылки

*Garrity *et al.* (2021) Neurodevelopmental phenotypes in individuals with pathogenic variants in CHAMP1. *Cold Spring Harb Mol Case Stud*, 7(4): a006093.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34021018/

*Deciphering Developmental Disorders Study (2015). Large-scale discovery of novel genetic causes of developmental disorders. *Nature* 519: 223-228.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25533962/

*Hempel *et al.* (2015) De Novo Mutations in CHAMP1 Cause Intellectual Disability with Severe Speech Impairment. *Am J Hum Genet*, 97(6): 923-30.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26340335/

*Levy *et al.* (2022) CHAMP1 disorder is associated with a complex neurobehavioral phenotype including autism, ADHD, repetitive behaviors and sensory symptoms. *Hum Mol Genet*, 31(15): 2582-2594. pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35271727/

*Levy *et al.* (2023) Prospective phenotyping of CHAMP1 disorder indicates that coding mutations may not act through haploinsufficiency. *Hum Genet*, 142(9): 1385-1394.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37454340/

*Nagai *et al.* (2022) Deficiency of CHAMP1, a gene related to intellectual disability, causes impaired neuronal development and a mild behavioural phenotype. *Brain Commun*, 4(5): fcac220.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36106092/

*Tanaka *et al.* (2016) De novo pathogenic variants in CHAMP1 are associated with global developmental delay, intellectual disability, and dysmorphic facial features. *Cold Spring Harb Mol Case Stud*, 2(3): a000918. pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27148580/

*Raad *et al.* (2023) CHAMP1-Related Disorder: Sharing 20 Years of thorough Clinical Follow-Up and Review of the Literature. *Genes (Basel)*, 14(8): 1546.
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37628598/

*Ben-Haim *et al.* (2020) CHAMP1 mutations cause refractory infantile myoclonic epilepsy. *J Pediatr Neurol*. 18:027–32.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recBRWBaeYlp879Yn

*Van Caugherty *et al.* (2024) The Genomics of CHAMP1: Insights into their Cell-Type Specificity and Developmental Trajectories.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recEgelaTNE8WI5up

*Houvener *et al.* (2025) A disease conceptual model for CHAMP1-related disorder.
research.champ1foundation.org/papers-details?recordId=recBvwhfNrm6pvvvU

*Yoshizaki *et al.* (2024) CHAMP1 premature termination codon mutations found in individuals with intellectual disability cause a homologous recombination defect through haploinsufficiency. *Sci Rep*. Dec 30;14(1):31904. pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39738383/

*Simons Searchlight CHAMP1 Gene Guide
simonssearchlight.org/gene-guide/champ1/

Информация и поддержка



Uniqe

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

Группа поддержки для родителей детей с редкими хромосомными отклонениями
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK.
Телефон: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединяйтесь к Uniqe для связи с семьями, а также за информацией и поддержкой:

Станьте участником

Помогите нам помочь вам!

Uniqe является благотворительной организацией, существующей только благодаря пожертвованиям и грантам.

Пожертвование можно сделать на официальном сайте:

Сделать пожертвование

Сайты, группы в Facebook* и другие ссылки:

- [CHAMP1 UK \(Благотворительность\)](#)
- [CHAMP1 UK страница в Facebook](#)
- [CHAMP1 UK WhatsApp](#)
- [CHAMP1 Персональная Группа Поддержки Семей в Facebook](#)
- [CHAMP1 Исследовательский фонд \(некоммерческий\)](#)
- [CHAMP1 Страница Исследовательского фонда в Facebook](#)
- [CHAMP1 Портал Исследований](#)



* На момент публикации брошюры на русском языке компания Meta признана экстремистской организацией на территории РФ.

Данная брошюра не является полноценной заменой профессиональной медицинской консультации. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и их лечения, необходимо проконсультироваться со специалистом. На момент публикации сведения, содержащиеся в данной брошюре, считаются наиболее актуальными, но в связи с постоянным изменением и пополнением информационной базы о генетических отклонениях некоторые данные могут корректироваться. Это руководство было написано CHAMP1 UK, Исследовательским фондом CHAMP1 и Uniqe (AP) и рассмотрено членами научно-консультативного совета Исследовательского фонда CHAMP1, Венди Чунг, M.D., Ph.D. Стефано Берто, Ph.D. Версия 1 (AP).

Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта Uniqe. Куратор переводческого проект – Наталья Викторовна Нечаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществил Лебедев Игорь Николаевич, профессор РАН, доктор биологических наук, НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск, Россия. Russian translation 2026 (EV/AP)

Copyright © Uniqe 2025

Группа поддержки для родителей детей с редкими хромосомными отклонениями
Зарегистрирована в Англии и Уэльсе

Номер в реестре благотворительных организаций 1110661
Регистрационный номер 546041



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

rarechromo.org