

СIMDAG синдром

(VPS4A-ассоциированное
расстройство нервно-
психического развития)



Что такое CIMDAG синдром

CIMDAG синдром, также известный как VPS4A-ассоциированное расстройство нервно-психического развития, представляет собой редкое генетическое заболевание, приводящее к задержке развития и интеллектуальной недостаточности. Название синдрома представляет собой аббревиатуру, образованную из начальных букв симптомов: гипоплазия мозжечка и катаракта (**C**erebellar hypoplasia and **c**ataracts), нарушение интеллектуального развития (**I**ntellectual disability), врожденная микроцефалия (**c**ongenital **M**icrocephaly), дистония и дизэритропеическая анемия (**D**ystonia and **d**yserythropoetic **A**naemia), задержка роста (**G**rowth **r**etardation).

Дети с CIMDAG синдромом часто рождаются с очень маленькой головой (микроцефалия). В раннем детстве у них могут наблюдаться проблемы с развитием двигательных навыков (например, с ходьбой), а также задержка роста и речевого развития. Клиническим проявлением синдрома могут быть катаракта и заболевание крови, в следствии которого развивается анемия. Более подробно возможные симптомы и признаки будут описаны далее.

Генетические заболевания проявляются у людей по-разному. Не у всех пациентов с CIMDAG синдромом будут присутствовать все возможные симптомы. Кроме того, у разных людей одни и те же симптомы могут проявляться в разной степени.

Каковы причины возникновения CIMDAG синдрома?

Очень важную роль играют **гены**: именно они отвечают за рост и развитие организма. Они представляют собой участки **ДНК**, которые входят в состав организованной структуры под названием «**хромосома**». Отсюда следует, что хромосомы — носители генетической информации. Они находятся внутри **клеток** — этих маленьких кирпичиков, из которых состоит весь организм.

CIMDAG синдром вызван изменениями в последовательности ДНК гена **VPS4A** (его **патогенными вариантами**). Название гена расшифровывается как **Vacuolar Protein Sorting 4 Homolog A**, что означает «гомолог А белка вакуолярной сортировки 4». Ген **VPS4A** расположен на длинном плече (q) хромосомы 16 в локусе 16q22, как показано на рисунке ниже.

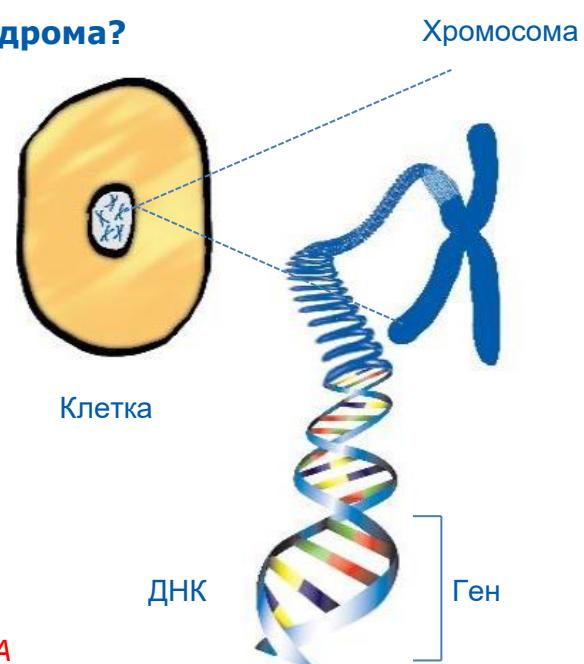
Хромосома 16



В клетках человека находится по две копии хромосомы 16 и, соответственно, две копии гена **VPS4A**. VPS4A-ассоциированное расстройство нервно-психического развития возникает при поражении только одной копии гена **VPS4A**; вторая же остается полностью функциональной. Это заболевание относится к **аутосомно-доминантным**, поскольку все пары хромосом с 1-й по 22-ю называются аутосомами, а генетические состояния (заболевания), при которых поражается только одна копия аутосомного гена, известны как доминантные.

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

Последовательность гена **VPS4A** отвечает за производство белка VPS4A. Он играет важную роль в развитии мозга и других тканей организма.



Генетический анализ

CIMDAG синдром обусловлен изменениями в последовательности гена *VPS4A*, которые можно обнаружить при помощи генетического анализа, называемого секвенированием (например, полноэкомное секвенирование (WES/ПЭС) или полногеномное секвенирование (WGS/ПГС)). Хотя CIMDAG синдром имеет характерные признаки, для подтверждения предварительного диагноза необходимо провести генетический анализ.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [секвенированию ДНК](#).

Результаты генетического анализа

Результаты генетического (геномного) анализа чаще всего предоставляет генетик, консультант по генетическим вопросам или врач, назначивший проведение анализа. В зависимости от типа проведенного исследования человек с CIMDAG синдромом может получить различные результаты. В качестве примера ниже приведены результаты секвенирования ДНК, которые позволяют идентифицировать варианты гена.

c.850A>T (p.Arg284Trp) VPS4A NM_013245.3

c.850 положение изменившейся пары оснований в последовательности гена

A>T изменение последовательности гена: нуклеотид А заменен нуклеотидом Т

(p.Arg284Trp) изменение в белке: аминокислота аргинин (Arg) заменена аминокислотой триптофан (Trp) в позиции 284 в аминокислотной последовательности

VPS4A указывает на мутантный ген

NM_013245.3 обозначает примененную референсную последовательность.

Хотя описанный вариант на сегодняшний день (2024 г.) является наиболее распространенным, но он не единственный. Патогенные варианты, вызывающие CIMDAG синдром, выявленные на сегодняшний день (2024 г.), известны как миссенс-мутации. Это означает, что белок VPS4A вырабатывается, но не функционирует должным образом. Кроме патогенных было выявлено множество других вариантов в этом гене с неизвестной клинической значимостью.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [интерпретации результатов генетического анализа](#).

Возможные проявления CIMDAG синдрома

- Задержка психомоторного развития
- Задержка интеллектуального развития
- Уменьшенный размер головы (микроцефалия)
- Аномалия развития головного мозга
- Судорожный синдром
- Низкий тонус мышц туловища(гипотония)
- Повышенный мышечный тонус в руках и ногах (гипертонус)
- Нарушение двигательных навыков
- Задержка речевого и языкового развития или отсутствие речи
- Трудности при кормлении
- Гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭР)
- Запоры
- Проблемы со зрением и аномалии развития глаза
- Стоматологические заболевания
- Анемия
- Увеличенная печень и селезенка (гепатосplenомегалия)
- Возможна перегрузка железом и/или необходимость в переливании крови
- Нарушение сна
- Задержка роста
- Маленькие размеры кистей и стоп

Развитие

■ Развитие общей и мелкой моторики

На момент написания брошюры (2024 год) у всех детей с CIMDAG синдромом отмечается задержка развития, которую можно классифицировать как тяжелую. Развитие ключевых навыков, таких как, например, способность самостоятельно переворачиваться, сидеть, ходить, играть с игрушками, пользоваться столовыми приборами, застегивать молнию и пуговицы, пользоваться горшком, бывает затруднительным или вовсе невозможным. Однако конечный уровень способности может значительно различаться. Низкий мышечный тонус (гипотония) туловища и повышенный мышечный тонус (гипертонус/спастичность) в руках и ногах — распространенный симптом, который существенно ограничивает подвижность. Ребенок может так и не научиться самостоятельно сидеть, стоять или ходить.

По состоянию на 2024 год у всех детей с CIMDAG синдромом наблюдается нарушение двигательных функций, известное как дистония. Это состояние характеризуется непроизвольными мышечными сокращениями и изменениями положения тела.



На ранних этапах развития многим детям помогают такие методы лечения и терапии, как ортопедия (использование специальных стелек, скоб, шин и ортезов), физические нагрузки, физиотерапия (ФТ), иппотерапия и гидротерапия. Кроме того, существует ряд вспомогательных средств передвижения, которыми могут пользоваться пациенты с CIMDAG синдромом.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [терапевтическим методам](#), приучению к туалету и привитию навыков контроля за мочеиспусканием и дефекацией.

■ Интеллектуальное развитие и обучаемость

Все дети с CIMDAG синдромом (по состоянию на 2024 год) имеют сниженный уровень интеллектуального развития, тяжелую интеллектуальную недостаточность (ИН) или трудности в обучении. Особенно полезными для них могут оказаться программы раннего вмешательства. Для выявления индивидуальных потребностей ребенка рекомендуется провести официальное обследование.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [образованию](#) и профессиональному образованию, обучению и работе.

■ Язык и речь

Дети с CIMDAG синдромом часто (по состоянию на 2024 год) сталкиваются с серьезными задержками речевого и языкового развития, многие из них могут испытывать трудности с координацией движений губ, челюсти и языка, что затрудняет правильное произношение звуков (оральная апраксия). Уровень развития может варьировать, но многие из них могут так и не научиться говорить.

Определить конкретные трудности ребенка и подобрать индивидуальную программу занятий поможет логопед. В случаях, когда речь отсутствует или ограничена всего несколькими словами, выражать мысли и потребности могут помочь методы альтернативной и дополнительной коммуникации (АДК). К ним относятся указательные жесты, пиктограммы, жестикуляция, мимика, упрощенный жестовый язык, а также высокотехнологичные коммуникационные системы (вспомогательная коммуникация).

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [общению](#).

■ Кормление

У детей с CIMDAG синдромом часто наблюдаются трудности при грудном вскармливании, однако обычно они проходят к концу младенческого или раннего детского возраста. Из-за низкого мышечного тонуса могут возникать сложности с глотанием. Некоторые младенцы сосут грудь слабо, и для набора веса им могут потребоваться высококалорийные молочные смеси. У многих детей также наблюдается гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭР), при котором пища движется по пищеводу в обратном направлении. В таком случае может потребоваться лечение, которое состоит из правильного положения ребенка при кормлении, приема лекарственных препаратов и пищевых добавок. В некоторых случаях может понадобиться установка назогастрального зонда (НГЗ) — специальной трубки, проходящей через нос прямо в желудок, через которую подается пища. Альтернативной может стать чрескожная эндоскопическая гастростомия (ЧЭГ) — установка трубки через стенку брюшной полости непосредственно в желудок. Также были зафиксированы случаи аспирации — попадания жидкости, пищи или слюны в дыхательные пути или легкие.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [кормлению](#).

■ Рост и телосложение

Большинство детей с CIMDAG синдромом, которые на сегодняшний день (2024 г.) упоминаются в медицинской литературе, имеют меньший размер головы по сравнению с нормой (микроцефалия). У некоторых детей наблюдается общая задержка роста, маленький размер рук и ног.

■ Поведение

Поведение детей с CIMDAG синдромом обычно коррелирует с их уровнем задержки развития. При этом, большинство детей довольно жизнерадостные. У многих пациентов наблюдается нарушение сна, и некоторые семьи используют медицинские препараты, чтобы помочь детям заснуть. Как правило, четкий распорядок дня, система ограничений и поощрений и другие методы контроля поведения идут детям на пользу. Кроме того, могут оказаться успешными попытки по преодолению коммуникативных и других сложностей.



У Unique есть отдельные брошюры, посвященные [сложному поведению](#) и [сну](#).

“Мы смогли впервые установить контакт с нашим сыном, когда он стал реагировать на забавные звуки и наши прикосновения. Мы увидели, как он улыбается, а потом даже получилось его рассмешить.

■ Половое созревание

Информация о половом созревании у детей с CIMDAG синдромом пока отсутствует (2024 г.).

У Unique есть отдельная брошюра, посвященная [половому созреванию](#).

Проблемы со здоровьем

У детей с CIMDAG синдромом встречаются следующие проблемы со здоровьем:

■ Аномалии развития головного мозга

По состоянию на 2024 год у многих детей с CIMDAG синдромом наблюдаются структурные аномалии мозга, которые можно выявить с помощью МРТ (магнитно-резонансной томографии) или КТ (компьютерной томографии). Встречаются различные отклонения, однако на сегодняшний день у большинства пациентов отмечается уменьшение объема мозга и поражение мозолистого тела — пучка волокон, соединяющих левое и правое полушария головного мозга.

■ Судорожный синдром

Не все дети с CIMDAG синдромом сталкиваются с судорогами — внезапным и неожиданным изменением электрической активности нейронов в головном мозге. В мире выявлено очень мало случаев заболевания, поэтому невозможно оценить, как часто встречается этот симптом. Если же судорожный синдром все же присутствует, то его симптомы могут различаться в зависимости от того, какой участок (или участки) мозга был затронут, среди них — временная дезориентация, неконтролируемые движения, обмороки и потеря сознания. 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. Для измерения и записи электрической активности мозга применяют такие медицинские исследования, как электроэнцефалография (ЭЭГ) и видео-электроэнцефалография (видео-ЭЭГ). В сочетании с другими методами они помогают определить тип судорожных приступов.

Приступы могут быть довольно пугающим явлением и вызывать серьезное беспокойство в семье. Существуют различные противосудорожные препараты (например, «Ламотриджин», «Окскарбазепин», «Леветирацетам», «Клобазам»), но на настоящее время (2024 г.) нет конкретных рекомендаций по лечению судорожного синдрома при синдроме CIMDAG. Лекарственными препаратами экстренного назначения являются «Диазепам» и «Мидазолам». Если судорожный приступ происходит у ребенка впервые, важно убрать все травмоопасные предметы, находящиеся поблизости, и обратиться к врачу.

Существуют следующие виды судорожного синдрома:

Атипичный малый эпилептический припадок: это фокальный эпилептический припадок с нарушением сознания или поведения, при котором ребенок может казаться растерянным и не реагировать на происходящее в течение нескольких минут.

Эпилептические приступы: этот тип приступов, возникающих друг за другом, характерен для младенцев в возрасте от 3 до 10 месяцев. Обычно случаются после пробуждения, могут быть как ярко выраженными, так и едва заметными.

Генерализованные тонико-клонические приступы: такие приступы включают фазу сокращения мышц, за которой следуют подергивания.

Миоклонические приступы: представляют собой непроизвольное и внезапное сокращение мышц всего тела, обычно рук или ног. Каждый миоклонический приступ длится долю секунды, максимум — секунду.

Миотонические приступы: характеризуются напряжением мышц тела.

“Нашему сыну и до, и после операции помогал Клобазам, ведь боль вызывала очень сильные приступы эпилепсии.”



■ Глаза и зрение

У детей с CIMDAG синдромом часто наблюдаются проблемы со зрением, проявляющиеся в зависимости от особенностей развития. У одного пациента могут наблюдаться сразу несколько проблем, связанных со зрением или общим состоянием глаз. Сейчас (2024 г.) одним из самых распространенных заболеваний является катаракта (помутнение хрусталика). Также отмечается, что детям бывает сложно удерживать взгляд на объекте и следить за ним.

“Регулярно проверяйте зрение ребенку: если обнаружится катаракта, её можно легко удалить с помощью несложной операции.”

■ Слух

CIMDAG синдром также может повлиять на слух. Известно несколько случаев нейросенсорной тугоухости, когда внутреннее ухо и/или нерв функционируют не так, как обычно. Однако у других детей с CIMDAG синдромом подобные нарушения не наблюдались, и новорожденные всегда успешно проходили проверку слуха. Трудности со слухом испытывают не так много детей, чтобы можно было установить, связано ли это с синдромом.

У Unique есть отдельная брошюра, посвященная слуху.

“Мы смогли впервые установить контакт с нашим сыном, когда он стал реагировать на забавные звуки и наши прикосновения. Мы увидели, как он улыбается, а потом даже получилось его рассмешить.”

■ Дыхание

У младенцев и детей с генетическими отклонениями чаще возникают проблемы с дыханием. Обычно с возрастом эти проблемы становятся менее выраженными, хотя могут сохраняться на протяжении всего детства. Также дети могут иметь предрасположенность к аллергическим реакциям и астме, которые иногда провоцируются респираторными инфекциями. Среди прочих нарушений можно выделить апноэ во сне (патологический тип дыхания, при котором человек перестаёт дышать во сне), а также относительно мягкую трахею, что может привести к её коллапсу (трахеомаляции).

■ Запоры

У детей с CIMDAG синдромом часто бывают запоры, что может быть связано с низким мышечным тонусом, недостаточной физической активностью, скучным питанием и малым потреблением жидкости. Есть и другие факторы, которые изучены не до конца. Возможные причины запоров важно обсуждать с патронажной медсестрой или врачом. Они могут порекомендовать изменить питание ребенка или предложить размягчители стула и слабительные средства. В особо тяжелых случаях детям назначали клизмы.

“При запорах и боли в мышцах нам очень помогла магнезия: она отлично снимала спазмы. □

■ Кисти и стопы

У детей с CIMDAG синдромом иногда наблюдаются деформации положения пальцев ног и стоп. Наиболее заметная — косолапость. Это состояние, при котором стопа выворачивается внутрь, а пятки повернуты друг к другу. У некоторых детей особенности развития незначительные и лечения не требуют. Остальным может помочь массаж, ортезы и физиотерапия. Лечение назначается с учетом индивидуальных особенностей ребенка, и в ряде случаев наилучшим способом повышения двигательной активности является хирургическая коррекция. Есть несколько хирургических процедур, которые помогают уменьшить и замедлить деформацию стоп, но каждый случай индивидуален, поэтому важно регулярно посещать ортопеда.

“Наш сын не мог двигаться самостоятельно, поэтому каждые полгода мы ходили к ортопеду, чтобы скорректировать корсет и ортезы для ног и тела.”

■ Позвоночник

У некоторых детей может возникнуть искривление позвоночника: боковое (сколиоз), грудного отдела (кифоз) или сочетание обоих случаев (кифосколиоз). Для детей с генетическими заболеваниями это не редкость. В этих случаях может помочь физиотерапия и упражнения, однако иногда требуется поддерживающий бандаж или даже операция.

■ Зубы

У детей с генетическими заболеваниями очень часто наблюдаются проблемы с зубами. Родители детей с CIMDAG синдромом описывали много разных симптомов, среди которых позднее прорезывание зубов, их скученность, скрежетание, слабая эмаль, кисты прорезывания и язвы на деснах. Чтобы снизить риск возникновения осложнений, связанных с карIESом и эрозией эмали в результате скрежетания, необходимо высокое качество оказания стоматологических услуг. Кроме того, дети и взрослые могут воспользоваться специализированными стоматологическими услугами в больнице, также может потребоваться лечение под общим наркозом.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные уходу за зубами ребенка и [основным проблемам с зубами](#).

■ Кровообращение

Несколько семей сообщали о том, что у детей с CIMDAG синдромом наблюдаются проблемы с терморегуляцией тела и конечностей. Руки и ноги часто очень холодные, иногда кожа приобретает синий или фиолетовый оттенок. Особенно это заметно после периодов неподвижности, например, после утреннего пробуждения. Кровообращение может улучшаться с возрастом и при повышении физической активности.

■ Печень

У некоторых детей может развиться желтуха — состояние, при котором кожа и белки глаз (склеры) становятся желтыми. Это признак нарушения работы печени. У новорожденных часто бывает желтуха, но у детей с CIMDAG синдромом она может продолжаться дольше и проявляться чаще, что может стать причиной состояний, опасных для жизни. Повышенный уровень билирубина у новорожденных может привести к повреждению мозга. Лечащий врач предложит план лечения в соответствии с уровнем билирубина, что позволит избежать серьёзных последствий этого отклонения.

■ Анемия

На сегодняшний день (2024 г.) у некоторых детей с CIMDAG синдромом наблюдаются изменения в анализе крови, касающиеся эритроцитов (гемолитическая анемия, дизэритропоэз) и/или увеличение селезёнки (спленомегалия). Если анемия протекает в тяжёлой форме, потребуются регулярные переливания эритроцитарной массы, например, раз в месяц или каждые несколько месяцев. Нарушение образования эритроцитов (дизэритропоэз) и их неэффективное образование (неэффективный эритропоэз) могут стать причиной избытка железа в организме, несоизмеримого с количеством переливаний. В таких случаях для лечения используют препараты, называемые хелаторами железа. При постановке диагноза рекомендуется сдать общий анализ крови (ОАК), в том числе на количество ретикулоцитов. Кроме того, необходимо регулярно проверять уровень железа, например, один раз в год, начиная с возраста одного года.

Насколько распространен CIMDAG синдром?

CIMDAG синдром встречается крайне редко. В настоящее время (2024 г.) в медицинской литературе описано менее 10 случаев этого синдрома, хотя известно, что он встречается гораздо чаще. Возможно, количество диагностированных случаев увеличится с ростом осведомленности и доступности генетических исследований.

Почему так происходит?

При зачатии генетический материал родителей (ДНК) копируется в яйцеклетку и сперматозоид, при слиянии которых формируется зигота и развивается эмбрион. Механизм копирования генетического материала несовершен, поэтому в генетическом коде детей могут возникать случайные мутации, которых нет в ДНК родителей. Это не связано с питанием, окружающей средой или образом жизни родителей. Большинство таких изменений в структуре ДНК не приводят к явным последствиям. Но в редких случаях они могут привести к проблемам со здоровьем или повлиять на развитие ребенка. Если подобные случайные изменения затронут функцию гена *VPS4A*, тогда ребенок рождается с CIMDAG синдромом. Во всех случаях, выявленных на момент написания брошюры (2024 г.), за исключением одного, генетическое изменение произошло случайно (так называемое «*de novo*»). Это означает, что в семье наблюдаемого пациента изменение произошло впервые. Важно понимать, что в этом нет ничьей вины: родители не несут ответственности за генетические изменения, которые возникли у детей.

Может ли это повториться?

На сегодняшний день (2024 г.) почти у всех пациентов с CIMDAG синдромом генетические изменения возникли *de novo*. Это значит, что изменения в гене *VPS4A* не были унаследованы от родителей. Таким образом, вероятность рождения еще одного ребёнка с CIMDAG синдромом, как правило, составляет менее 1%. Однако небольшой риск все-таки существует, это связано с редким явлением под названием «мозаицизм клеток зародышевой линии». В этом случае родитель является носителем генетического изменения, но оно ограничено лишь некоторыми яйцеклетками или клетками спермы. Следовательно, генетическое изменение невозможно выявить с помощью анализа крови родителей.

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

На сегодняшний день (2024 г.) лишь у одного ребенка с CIMDAG синдромом выявлено гомозиготное изменение гена. Это означает, что были затронуты обе копии гена *VPS4A*. У обоих родителей был выявлен вариант в одной из копий гена *VPS4A*, однако это изменение не оказало на них никакого влияния.

Чтобы оценить риск рождения ребёнка с CIMDAG синдромом, семья может проконсультироваться с клиническим генетиком или консультантом по генетическим вопросам.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [планированию следующего ребенка](#), [пренатальному генетическому тестированию и диагностике](#), [консультации у врача-генетика](#) и [поддержке братьев и сестер детей с редким генетическим заболеванием](#).

Поддается ли CIMDAG синдром лечению?

Синдром не поддается лечению, поскольку генетические изменения происходят еще на стадии формирования и развития плода. Тем не менее, зная диагноз, можно начать наблюдение и подобрать подходящее обследование на раннем этапе развития, чтобы помочь ребенку полностью раскрыть свой потенциал.

Терапевтические рекомендации

Дети с CIMDAG синдромом должны находиться под наблюдением многопрофильной команды врачей. В её состав должны входить врач-генетик и детский невролог. Специалисты будут следить за развитием ребенка и отмечать изменения в его поведении, а также окажут оптимальную помощь посредством физиотерапии, логопедического лечения и, при необходимости, поведенческой терапии. При появлении признаков анемии или гемолиза (бледность, желтуха, упадок сил или изменения в общем анализе крови/количестве ретикулоцитов) рекомендуется обратиться к детскому гематологу для обследования и необходимого лечения. Также следует наблюдать у офтальмолога, начиная с первого года жизни и далее в соответствии с рекомендациями врача.

Проводятся ли исследования новых методов лечения CIMDAG синдрома?

Генетическое изменение, вызывающее CIMDAG синдром, влияет на формирование головного мозга и других частей тела еще до рождения. Таким образом, даже в будущем полное излечение маловероятно, поскольку к моменту постановки диагноза мозг уже сформирован. Тем не менее, исследования по улучшению методов лечения различных проявлений CIMDAG синдрома, например, эпилепсии, продолжаются.

Источники

Информация, представленная в данной брошюре, основана на данных из опубликованной медицинской литературы и опыте членов организации *Unique*. В 2024 году в группе *Unique* состояли 3 человека с синдромом CIMDAG. Аннотации или оригиналы статей можно найти в интернете в базе данных медицинских и биологических публикаций PubMed по первому названному автору и дате публикации (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>).

Ссылки

Ariane Lunati (2021) VPS4A mutation in syndromic congenital hemolytic anemia without obvious signs of dyserythropoiesis. Am J Hematol. 2021 Apr 1;96(4): E121-E123.

doi: 10.1002/ajh.26099. Epub 2021 Feb 12. PMID: 33460484 DOI: 10.1002/ajh.26099;
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33460484/>

*Katie G Seu (2020) VPS4A Mutations in Humans Cause Syndromic Congenital Dyserythropoietic Anemia due to Cytokinesis and Trafficking Defects

Am J Hum Genet. 2020 Dec 3; 107(6): 1149–1156. Published online 2020 Nov 12. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.10.013.
PMCID: PMC7820805. PMID: 33186543

*Catherine Rodger (2020) De Novo VPS4A Mutations Cause Multisystem Disease with Abnormal Neurodevelopment. Am J Hum Genet. 2020 Dec 3;107(6):1129-1148.

doi: 10.1016/j.ajhg.2020.10.012. Epub 2020 Nov 12. PMID: 33186545; <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33186545/>

Примечание: статьи, отмеченные звездочкой, находятся в свободном доступе, их можно просмотреть бесплатно на сайте <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>.

Служба информационной поддержки



Группа поддержки для людей с редкими хромосомными отклонениями
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8 9EE, UK.
Тел.: +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.

<https://rarechromo.org/join-us/>

Unique — это благотворительная негосударственная организация, финансовая поддержка которой осуществляется за счет грантов и пожертвований. Если у вас есть возможность, пожалуйста, сделайте пожертвование на нашем официальном сайте: www.rarechromo.org/donate

Спасибо, что помогаете нам помогать!

Сайты и группы в Facebook*:

Facebook: VPS4a-mutation
<https://cimdag-syndrome.de>

Данная брошюра не является полноценной заменой профессиональной медицинской консультации. По всем вопросам, касающимся генетической диагностики, симптомов и их лечения, обращайтесь к квалифицированным медицинским специалистам. Наука о генетических нарушениях развивается стремительно, и, хотя информация, представленная в брошюре, считается самой актуальной на момент публикации, некоторые данные со временем могут измениться.

Авторы брошюры – Ева Штайбл-Клок, доктор медицинских наук, магистр наук, Институт анатомии и клеточной биологии, Медицинский университет Парацельса, Зальцбург; доктор Тобиас Винтер, детский невролог, Траунштайн, Германия; Теодосия А. Калфа, доктор медицины, PhD, профессор педиатрии, Институт рака и заболеваний крови, Детский медицинский центр Цинциннати, США; благотворительная организация *Unique* (AP).

Версия 1 (AP)

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 выполнили Опарина Наталья Вячеславовна, врач-лабораторный генетик, заведующая лабораторией цитогенетики ЦПМ ГБУЗ Московский Клинический Научный Центр им. А. С. Логинова ДЗМ; врач-лабораторный генетик лаборатории медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б. В. Петровского», Москва, Россия и Гумерова Ляйсан Ильясовна, врач-лабораторный генетик лаборатории цитогенетики ЦПМ ГБУЗ города Москвы «Московский клинический научно-практический центр имени А.С. Логинова Департамента здравоохранения города Москвы»; младший научный сотрудник лаборатории мутагенеза ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова, Москва, Россия. Russian translation 2025 (EV/AP)

Copyright © Unique 2024

Группа поддержки для родителей детей с
редкими хромосомными отклонениями
Организация зарегистрирована в реестре
компаний Англии и Уэльса

Номер в реестре благотворительных организаций
1110661
Регистрационный номер 5460413

*Принадлежит организации *Meta*, деятельность которой запрещена на территории РФ