

Как часто встречается УО, ассоциированная с геном CLTC?

CLTC-ассоциированная УО встречается редко. На 2021 год в медицинской литературе описано менее 30 случаев. Возможно, их количество увеличится, когда возрастает осведомленность об этом синдроме, а генетические исследования станут доступнее.

Следует отметить, что в первую очередь выявляются наиболее тяжелые случаи синдрома. Поэтому, первоначальные данные могут не отражать весь спектр возможных клинических проявлений и степень их тяжести.

Почему это произошло?

Генетический материал родителей копируется в яйцеклетку и сперматозоид, которые участвуют в зачатии ребенка. Копирование генетического материала не всегда происходит идеально, поэтому иногда в генетическом коде детей возникают случайные редкие мутации, которых нет в ДНК их родителей. Такие ошибки происходят сами по себе и не зависят от особенностей образа жизни, питания или окружающей среды. В возникновении мутации никто не виноват. Такие изменения происходят у всех, но они влияют на здоровье и развитие человека только в том случае, если затрагивают какой-либо важный ген. У большинства детей с CLTC-ассоциированной УО изменения в гене *CLTC* произошли случайно (такое явление также называют «*de novo*», то есть возникшее в семье впервые) и не были обнаружены у их родителей.

Может ли это произойти снова?

Риск рождения еще одного ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генетического кода родителей. Если мутация в гене *CLTC* произошла *de novo*, то есть ни один из родителей не является ее носителем, вероятность рождения еще одного ребенка с CLTC-ассоциированной УО крайне мала (меньше 1%).

Если один из родителей является носителем мутации, то вероятность рождения еще одного ребенка с CLTC-ассоциированной УО составляет 50%. Врач-генетик расскажет вам о вероятности возникновения данного синдрома именно в вашей семье.

Излечимо ли это?

В настоящее время CLTC-ассоциированная УО неизлечима. Однако, зная диагноз, специалисты смогут составить наиболее подходящий план наблюдения и лечения ребенка.

Семьи рассказывают...

«Конечно, было страшно, когда мы узнали о диагнозе нашей дочери – CLTC. В то же время мы были рады наконец-то узнать, в чём причина её отличий от других детей. Благодаря поставленному диагнозу мы стали понимать, чего именно ей не хватает, и смогли лучше отстаивать её интересы как в медицинской, так и в образовательной среде.» – 13 лет
«Несмотря на то, что некоторые аспекты повседневной жизни, особенно школа, даются ему тяжело, он никогда не сдаётся и всегда улыбается.» – 15 лет.

«Когда нам впервые поставили диагноз «CLTC-ассоциированный синдром», мы были подавлены, но в то же время испытали облегчение от того, что наконец-то получили ответ. Порой, зная, что у вашего ребенка редкое заболевание, можно почувствовать себя в изоляции. Но помните, что есть и другие похожие дети и семьи – вы не одиноки! Никто из медицинских работников, которые работают с нашим сыном, никогда даже не слышал о его синдроме, не говоря уже о том, чтобы лечить ребенка с ним. Найдя группу поддержки пациентов, мы смогли обмениваться информацией как между собой, так и с нашей командой медиков.» – 17 лет.

Служба информационной поддержки



Группа поддержки для родителей детей с хромосомными отклонениями,
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8 9EE. UK. Тел.: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Группы в Facebook

<https://www.facebook.com/groups/214314335821558/>

Присоединитесь к группе Unique, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и контактные данные семей с аналогичной проблемой.

Unique – это благотворительная негосударственная организация. Финансовая поддержка осуществляется за счёт грантов и пожертвований. Вы также можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте www.rarechromo.org/donate Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

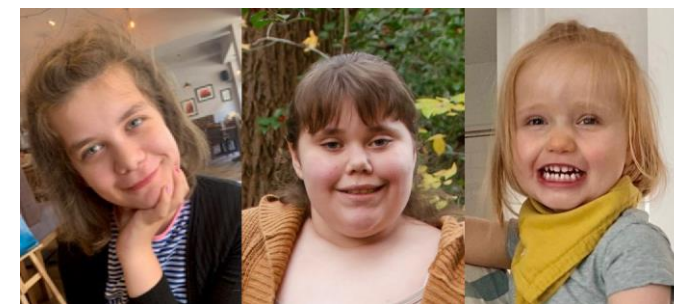
Данная брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и их лечения, семьям необходимо проконсультироваться у специалиста. На момент публикации представленная в этой брошюре информация является актуальной, но генетика – это быстроразвивающаяся наука, поэтому со временем могут появиться новые данные. Фонд Unique старается следить за последними исследованиями в сфере генетики и при необходимости переиздает уже опубликованные брошюры. Данная брошюра была составлена консультантом по развитию нервной системы из детской больницы Грейт Ормонд Стрит (Великобритания) доктором Элейн Кларк и группой Unique (AP) и проверена клиническим генетиком из медицинского центра Университета Неймегена (Нидерланды) доктором Дэвидом Куленом. Version 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 осуществила Сумина Мария Геннадьевна, врач-генетик, заведующая отделением медико-генетического консультирования, ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург, Россия. Russian translation 2022 (EV/AP) Copyright © Unique 2021

Группа поддержки людей с редкими хромосомными отклонениями
Регистрационный номер в реестре благотворительных организаций 1110661
Регистрационный номер в реестре компаний Англии и Уэльса 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

CLTC-ассоциированная УО



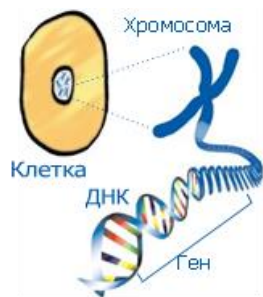
Что такое CLTC-ассоциированная умственная отсталость (УО)?

CLTC-ассоциированная умственная отсталость – это редкое генетическое состояние, которое приводит к задержке развития, трудностям в обучении и нарушению поведения у детей. Симптомы и степень их выраженности могут отличаться у разных людей, как это бывает и при других генетических заболеваниях. Кроме того, при CLTC-ассоциированной УО могут наблюдаться некоторые особенности лица, строения головного мозга и судорожный синдром.

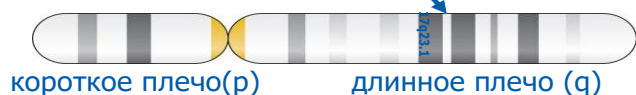
Что вызывает CLTC-ассоциированную УО?

CLTC-ассоциированную УО может вызывать делеция, либо особые изменения («патогенные варианты») гена *CLTC* (аббревиатура полного названия гена - «Clathrin Heavy Chain» — тяжёлая цепь клатрина).

Ген *CLTC* расположен на длинном плече хромосомы 17 на участке 17q23.1 (см. ниже).



Хромосома 17 CLTC



В наших клетках находится по две копии хромосомы 17 и, соответственно, две копии гена *CLTC*.

CLTC-ассоциированная УО возникает, когда нарушается только одна из двух копий гена *CLTC*.

Такое явление называется **аутосомно-доминантным**, поскольку изменения касаются гена, расположенного в **аутосоме** (так называется любая из пар хромосом с 1-й по 22-ю), и для возникновения симптомов достаточно изменения только одной копии гена (это называется «**доминантным**»).

Последовательность гена *CLTC* отвечает за производство белка SNC1. Ген *CLTC* активно экспрессируется в развивающемся мозге и предположительно участвует в передаче сигналов между нервными клетками (влияя на высвобождение и рециркуляцию химических веществ в синапсе – месте контакта нервных клеток). Нарушения в данном процессе могут повлечь проблемы неврологического характера, в частности, в учёбе и поведении.

Признаки CLTC-ассоциированной УО

У большинства детей с CLTC-ассоциированной УО проявляются:

- Задержка в развитии (моторном и/или речевом)
- Интеллектуальная недостаточность (от легкой до умеренной/тяжелой)
- Внешние особенности лица (продолговатое лицо, узкий лоб, широкая переносица, широко посаженные глаза, большие уши, широкий рот и большие передние зубы)
- Особенности поведения, например, СДВГ (синдром дефицита внимания и гиперактивности) и аутизм
- Аномалии головного мозга, выявляемые с помощью МРТ
- Пониженный мышечный тонус (гипотония)

Другие возможные проявления синдрома:

- Судорожный синдром и эпилепсия
- Нарушение координации движений (атаксия) или спастичность мышц
- Маленький размер головы (микроцефалия)
- Заболевания желудочно-кишечного тракта
- Проблемы со зрением
- Потеря слуха

Проблемы со здоровьем

■ Гипотония

На данный момент известно, что у многих детей с CLTC-ассоциированной УО наблюдается пониженный мышечный тонус (гипотония).

■ Аномалия развития головного мозга

У многих детей с CLTC-ассоциированной УО на МРТ головного мозга были выявлены различные аномалии.

■ Судорожный синдром

На данный момент (2021 год) известно, что более трети детей с CLTC-ассоциированной УО имеют судороги. Судорожный синдром может возникнуть в любой момент от рождения до взрослого возраста, но у большинства детей – до 5 лет. Судороги можно полностью контролировать с помощью противоэпилептических препаратов.

■ Зрение

На сегодняшний день незначительные проблемы со зрением, а именно: косоглазие (страбизм), непровольные движения глаз (нистагм) и аномалия рефракции (дальнозоркость или близорукость) отмечаются у трети детей с CLTC-ассоциированной УО.

■ Слух

Потеря слуха у детей с CLTC-ассоциированной УО встречается не часто, но на данный момент (2021 год) тугоухость различной степени диагностирована у четырех детей.

■ Пищеварение и питание

Питание может сопровождаться проблемами у детей с CLTC-ассоциированной УО. Описаны такие нарушения как желудочно-пищеводный рефлюкс (ЖПР), запор, непроходимость тонкого кишечника (атрезия подвздошной кишки) и нарушение глотания (ахалазия).

■ Окружность головы

У некоторых детей с CLTC-ассоциированной УО окружность головы меньше обычной.

Развитие

■ Интеллектуальное развитие и способность к обучению

Большинство детей с CLTC-ассоциированной УО на данный момент (2021) имеют трудности в обучении или интеллектуальную недостаточность от легкой до тяжелой степени. Более тяжелая интеллектуальная недостаточность связана с аномалиями головного мозга и эпилепсией.

■ Физическое развитие

Задержка в развитии двигательных функций, например ходьбы, на сегодняшний день (2021) описывалась у большинства детей с CLTC-ассоциированной УО.

■ Речь и язык

Задержка речевого развития или трудности овладения речью в той или иной степени наблюдаются на сегодняшний день (2021) у большинства детей с CLTC-ассоциированной УО.

■ Поведение

У большинства детей с CLTC-ассоциированной УО диагностированы различные нарушения поведения, включая РАС (расстройство аутистического спектра) и СДВГ (синдром дефицита внимания и гиперактивности) у некоторых детей.

Рекомендации по медицинскому обследованию

Дети с CLTC-ассоциированной УО должны находиться под наблюдением у многопрофильной команды по детскому развитию, в которую могут входить участковый педиатр, логопед, физический терапевт, эрготерапевт и специалисты по раннему сопровождению. Также необходима консультация окулиста (офтальмолога). Некоторым детям может потребоваться помощь специалиста по эпилепсии или нарушениям двигательных функций.