

Как часто встречается СКГ?

СКГ — это редкое отклонение, которое, предположительно, встречается у нескольких сотен человек по всему миру. Однако, вероятно, что у многих людей это отклонение просто не диагностировано, поскольку симптомы не ярко выражены или отсутствуют. По оценкам прошлых лет, заболеваемость составляла один случай на 50-150 тыс. человек.

Почему это произошло?

При зачатии генетический материал родителей, скопированный в яйцеклетку и сперматозоид, объединяется, формируя зародыш. Но поскольку этот процесс не идеален, иногда в ходе него могут происходить изменения, и генетический материал неправильно распределяется в яйцеклетках и сперматозоидах. СКГ — это случайная генетическая мутация, которая никак не связана с образом жизни родителей или их действиями до наступления беременности, а также во время или после нее.

Может ли это произойти снова?

Вероятность рождения еще одного ребенка с таким редким хромосомным отклонением зависит от генетического кода его родителей. Однако, большинство семей сталкиваются с СКГ впервые (*de novo*). Если родители не являются носителями этого генетического отклонения, вероятность рождения еще одного ребенка с таким же отклонением крайне мала (менее 1%). Иногда родители могут сдать анализ крови на СКГ и получить отрицательный результат, но в будущем иметь детей с этим синдромом. Это объясняется **мозаицизмом зародышевой линии**, при котором генетическая мутация не содержится в клетках организма, но выявляется в яйцеклетках и сперматозоидах.

Если у одного из родителей есть СКГ, шанс передать это отклонение ребенку повышается до 50%. Но случай каждой семьи индивидуален, поэтому необходима консультация врача-генетика.

Что такое соматический мозаицизм?

Еще одной особенностью людей с СКГ, обладающих дополнительной хромосомой, является **соматический мозаицизм**, для которого характерно наличие дополнительной хромосомы только у части клеток. Такой мозаицизм связан с потерей дополнительной хромосомы при делении клеток во время роста и развития организма. Тяжесть симптомов может зависеть от того, в каких клетках содержится эта хромосома и на каких стадиях развития она исчезает.

Информация и поддержка

Группа поддержки 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



Веб-сайты:

<http://www.cateyesyndrome.info> (Международная организация, изучающая синдромом кошачьего глаза)
<https://www.facebook.com/cateyesyndromeinternational>
<http://www.c22c.org> (Группа поддержки семей с нарушениями в 22-й хромосоме)

Группы в Facebook*:

<https://www.facebook.com/groups/5642264660/>
<https://www.facebook.com/22QFoundation/>
<https://www.facebook.com/MGH22q11.2Clinic/>

Дополнительная информация:

<https://rarediseases.org/rare-diseases/cat-eye-syndrome/>
<https://www.omim.org/entry/115470>

В брошюре *Unique* приводится список сторонних сайтов и форумов с полезной информацией для семей. Это не означает, что мы одобряем содержание упомянутых источников или несем какую-либо ответственность за представленную в них информацию.

Данная брошюра не заменяет личную консультацию врача. По всем вопросам, касающимся здоровья, диагностики генетических отклонений и их лечения, семьям следует обращаться к специалисту. На момент публикации сведения в этой брошюре считаются наиболее актуальными, однако в будущем эти сведения могут быть изменены. Группа *Unique* следит за результатами последних исследований и при необходимости обновляет уже опубликованные материалы. Эта брошюра была составлена группой *Unique* и проверена доктором Андреа Бартули, заведующим отделением редких заболеваний и медицинской генетики в детской клинике Bambino Gesù, Рим. 2019 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 Коровко Анастасия Игоревна, врач-генетик, ФБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава РФ, Москва, Россия.

Russian translation 2023 (EV/AP)

Copyright © Unique 2019

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром кошачьего глаза (СКГ)

rarechromo.org

Что такое синдром кошачьего глаза (СКГ)?

СКГ — редкое хромосомное отклонение. Примерно у каждого второго человека с СКГ наблюдается атипичная радужка (пигментированная часть глаза), из-за которой зрачок (черная часть глаза) может казаться вытянутым. Отсюда и происходит название «кошачий глаз». В медицинской литературе описано свыше 100 случаев СКГ. При этом симптомы, как и тяжесть их проявления, различаются. У членов одной семьи СКГ быть вызван одним генетическим изменением, однако симптомы могут отсутствовать полностью, либо быть выражены слабо, умеренно или заметно.

Возможные проявления синдрома

- Деформация (атрезия) заднего прохода со свищом (атипичное соединение с другой полостью/ полым органом: мочевым пузырем/влагалищем у девочек или мочеиспускательным каналом/промежностью у мальчиков).
- Колобома одной или обеих радужек, которая может также затрагивать сосудистую оболочку (хориоидею) и внутреннюю оболочку (сетчатку). Колобома только на радужке на зрение не влияет, но на других оболочках глаза может ухудшить зрение и вызвать слепоту.
- Расщелина (неполное срастание) нёба.
- Сердце: тотальный аномальный легочный венозный возврат (ТАЛВВ), Тетрада Фалло, отверстия между камерами сердца (дефекты межпредсердной перегородки или желудочка).
- Почки: недоразвитые почки (гипоплазия), увеличенные почки из-за скопления мочи (гидронефроз), отсутствие почки или наличие дополнительной.
- Глаза: глаза широко расставлены (гипертелоризм), кожные складки (эпикантус) у внутреннего угла глаза, косоглазие, уменьшенные глазные яблоки (микрофтальмия), ограниченное горизонтальное движение глаз (синдром Дуэйна), отсутствие радужки (аниридия), помутнение роговицы или хрусталика (катаракта), отсутствие тканей (колобома) век, наклоненные вниз (к ушам) глазные щели.
- Уши: неправильная форма ушей с фистулой (ямкой) и/или наростом (полипом); изредка — недоразвитие ушных раковин (бесформенный бугорок), которое иногда сопровождается плохо развитыми ушными каналами.
- Скелет: сколиоз (искривление позвоночника), отсутствие/срашивание/удвоение костей (руки, ребра, пальцы ног), недоразвитая челюстная кость.
- Пороки развития желудочно-кишечного тракта и/или грыжи.
- Крипторхизм (неопущение яичка) и/или гипоспадия (смещение отверстия мочеиспускательного канала) у мужчин.

У некоторых людей с СКГ наблюдаются и другие симптомы, например задержка внутриутробного развития (медленное развитие плода во время беременности), низкий рост и различные патологии брюшной полости. На самом деле, синдром кошачьего глаза может затрагивать любой орган в организме. Такие случаи хоть редко, но случаются.

Способность к обучению

У более чем половины людей с диагнозом СКГ наблюдается нормальное интеллектуальное развитие, остальные же имеют легкую и среднюю степень интеллектуальной недостаточности. Тяжелая степень также встречается, однако крайне редко. Определить точную причину такого разнообразного спектра симптомов СКГ в настоящее время невозможно из-за нехватки информации. Отчасти это может быть связано с другими ранее не диагностированными генетическими изменениями. Такая картина наиболее заметна у людей с более тяжелыми формами синдрома. Кроме того, это может объясняться тем, что у некоторых людей с СКГ наблюдаются генетические изменения не во всех клетках организма (см. **соматический мозаицизм**). По этой причине предсказать вероятность появления симптомов СКГ и их тип невозможно.

Рекомендации по медицинскому обследованию

Рекомендации зависят от симптомов каждого конкретного человека и могут включать в себя:

- Хирургическое вмешательство для устранения атрезии заднего прохода и других тяжелых пороков развития желудочно-кишечного тракта
- Обследование сердца при наличии тяжелых пороков сердца
- Проверку зрения (у офтальмолога)
- Проверку слуха
- Осмотр нёба
- Обследование мочеполовой системы
- Абдоминальное исследование
- Терапию гормоном роста
- Раннюю помощь детям с трудностями в обучении

Разные названия синдрома

Синдром кошачьего глаза также известен как синдром Шмида-Фраккаро, частичная тетрасомия 22-й хромосомы, частичная трисомия 22-й хромосомы, invdup (22pter-q11). Если вам недавно диагностировали СКГ, то вы, скорее всего, уже прошли генетический тест, который называется хромосомный микроматричный анализ или arrayCGH (сравнительная геномная гибридизация). Этот анализ может помочь определить причину генетического отклонения.

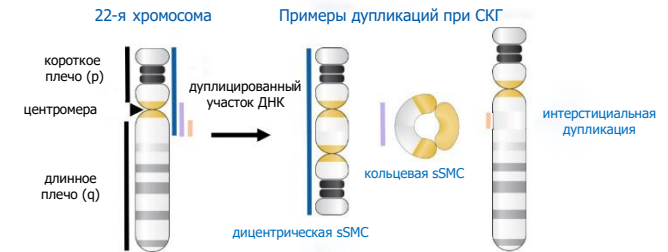
Чем вызван синдром кошачьего глаза?

СКГ — это редкое хромосомное отклонение, вызванное удвоением одной из 46 хромосом, а именно **22-й хромосомы**. Человек, как правило, имеет 23 пары хромосом, пронумерованные от 1 до 22, а также пару половых хромосом, которые определяют его биологический пол.

[У мужчин есть одна X и одна Y хромосома (XY), у женщин две X хромосомы (XX)].

При СКГ дублированная ДНК обычно существует в виде дополнительной хромосомы, известной как **малая сверхчисленная маркерная хромосома (sSMC)**. Дополнительная хромосома образована из двух копий участков 22-й хромосомы.

Малая сверхчисленная маркерная хромосома (sSMC) может содержать дублированный участок, который будет короче другого участка. В клетке обычно присутствуют две копии 22-й хромосомы. А наличие еще двух дополнительных копий участков этой хромосомы приводит к четырем копиям определенных участков 22-й хромосомы (это называется частичной тетрасомией).



Каждая хромосома имеет короткое (p) и длинное (q) плечо, которые соединяются на участке называемом центромерой (отмечена желтым на рисунке сверху). А малая сверхчисленная маркерная хромосома (sSMC), которая есть у большинства людей с СКГ, имеет две центромеры. При втором типе СКГ дублированный участок длинного плеча 22-й хромосомы больше, чем при СКГ первого типа.

У некоторых людей есть дупликация одного и того же или похожего участка генетического материала, который включается в существующую хромосому или образует маленькую кольцевую хромосому. Единичная копия генетического материала означает, что в общей сложности есть три копии участков хромосомы (это явление называется частичной трисомией).