

Поддержка и информация



Rare Chromosome Disorder Support Group

G1 The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE United Kingdom
Tel/Fax: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Unique (Юник) является благотворительной организацией без государственной поддержки, которая существует только за счет пожертвований и грантов. Если вы можете поддержать нашу работу, любым, даже самым маленьким пожертвованием, пожалуйста, сделайте благотворительный взнос через наш [вебсайт](#):

www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp

Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

Dup15q Alliance

www.dup15q.org

Фонд Unique составил список других организаций и вебсайтов с целью помочь семьям, ищущим информацию и поддержку. Это не означает, что мы одобряем их содержание или несем какую-либо ответственность за него.

Эта брошюра не является заменой персональной медицинской рекомендации.

Семьям необходимо консультироваться у квалифицированных врачей по всем вопросам, связанным с генетическими диагнозами, лечебной тактикой и здоровьем. В генетике информация меняется очень быстро, и если на момент публикации этой брошюры представленная информация является самой передовой, то позже некоторые факты могут измениться. Unique старается быть в курсе последних изменений и, по мере необходимости, пересматривает опубликованные брошюры.

Эта брошюра была составлена фондом Unique и проверена Nicole Cleary (Николь Клири), председателем правления IDEAS, США; доктором N Carolyn Schanen (Каролин Шейнен), Делавэрский университет, США; и профессором репродуктивной генетики Maj Hulten (Мэдж Халтен), университет Варвика, Англия. 2005, 2009, 2014.

Copyright © Unique 2005, 2009, 2014

2014 Version 2[PM]

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413



Idic(15)



rarechromo.org

Idic(15)

Idic(15) — это редкое хромосомное повреждение, при котором на хромосоме 15 имеется избыточный генетический материал (ДНК). Для нормального развития организма хромосомы должны содержать определенное количество генетического материала — не больше и не меньше, чем требуется. Как и в случае многих других хромосомных аномалий, избыток материала хромосомы 15 может увеличивать риск задержки развития и трудностей с обучением.

Что такое хромосома

Хромосомы — это особые структуры, находящиеся в ядре человеческой клетки. В каждой хромосоме содержатся тысячи генов, каждый из которых можно представить себе в качестве отдельной брошюры с инструкциями или рецептами, в которых содержится вся генетическая информация, необходимая организму для развития, роста и функционирования. Хромосомы (и гены) обычно представлены в двух экземплярах - в каждую пару входит по одной хромосоме от отца и от матери. У человека 23 пары хромосом, т.е. всего 46 хромосом. Две из них являются половыми хромосомами, и обозначаются X и Y (у женщин - набор XX, у мужчин - набор XY). Оставшиеся 22 пары пронумерованы от 1 до 20 по убыванию в размере. У каждой хромосомы есть короткая ножка, обозначаемая буквой p (считается верхней частью хромосомы), и длинная ножка, обозначаемая буквой q (считается верхней её частью). При возникновении idic(15) у человека при рождении появляется небольшая дополнительная хромосома, которая построена на основе хромосомы 15. Это означает, что человек живёт с 47 хромосомами вместо обычных 46. Дополнительный кусочек хромосомы 15, можно сказать, удваивается в зеркальном отражении (см. рисунок). Его называют изодицентрическим, или сокращённо - idic(15). Иногда этот эффект называют инвертированной дупликацией inv dup(15), или тетрасомией 15q, или сверхчисленным маркером SMC(15). Встречаются случаи образования двух или трёх дополнительных хромосом (соответственно, общий набор вырастает до 48 или 49) во всех, или только в некоторых клетках человеческого организма.

Случается, что человек рождается с нормальным числом хромосом, но у него образуется дополнительный сегмент дублированного материала хромосомы 15, т.е., интерстициальная дупликация int dup(15). Чаще всего здесь участвует тот же фрагмент, из которого образуется дополнительная хромосома при idic(15). По этой причине люди с idic(15) и int dup(15) имеют одни и те же характеристики, и обе этих аномалии вместе называют синдромом дупликации хромосомы 15 q. Хотя точное количество и типы генов, вовлекаемых в дупликацию, часто неизвестны, «лишние» гены могут оказывать влияние на физическое и умственное развитие человека. Поэтому считается, что большая часть клинических проблем возникает из-за дополнительных копий некоторого количества генов. Мы ещё только пытаемся понять, какие именно функции выполняют гены, содержащиеся в затронутых дупликацией регионах. Важно помнить, что другие гены ребёнка, а также его уникальные черты личности, условия развития и окружение, тоже влияют на его развитие, потребности и достижения.

Впервые описание пациента с idic(15) было сделано в 1977 году. С тех пор было

Может ли это повториться?

Вероятность возникновения повторной беременности с idic(15) зависит от хромосом родителей. Если у обоих родителей по результатам анализа клеток их крови нормальные хромосомы, то эта вероятность ничтожно мала.

Теоретически, если у матери не было никаких связанных с idic(15) проблем, но сама она — носитель мозаичной формы idic(15), то вероятность того, что следующий ребёнок родится с idic(15) существенно увеличивается.

Разновидность idic(15), при которой лишний хромосомный материал не содержит критичный регион q11q13, передаётся по наследству; при этом сами люди часто об этом ничего не знают, поскольку не сталкиваются ни с какими проблемами. Единственное, что может в этом случае вызвать беспокойство, это возможная связь этой разновидности с мужским бесплодием. У родителей должна быть возможность обсудить со специалистом-генетиком их конкретные риски повторения ситуации, и способы пренатальной, а возможно и предимплантационной генетической диагностики (ПГД). ПГД проводится при искусственном оплодотворении путём биопсии эмбриона, и только здоровые эмбрионы затем помещаются в материнскую утробу. Если же родители принимают решение зачать естественным путём, пренатальная диагностика может включать в себя биопсию хориона (CVS) или амниоцентез для проверки хромосом плода. Эти тесты обычно дают точные результаты, однако доступны не во всех странах.

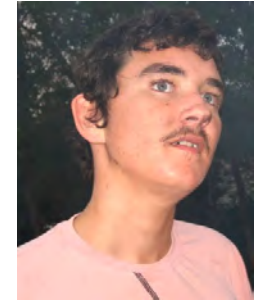
Взросление с idic(15)



3 месяца



7 лет



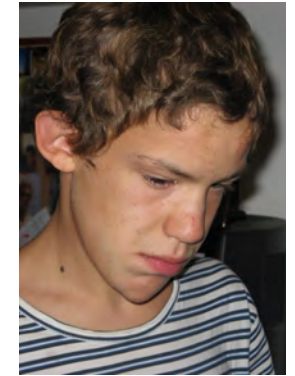
18 лет



2 года



5 лет
27



15 лет

В результате последних исследований была разработана модель dup15q у мышей, что является весьма важным и многообещающим шагом в развитии дальнейших исследований (Nakatani 2009).

Нужно отдавать себе отчёт, что хотя приближение к пониманию роли конкретных генов в проявлении конкретных особенностей idic(15) важно и интересно с научной точки зрения, это не обязательно непосредственно приведет к быстрым улучшениям в лечении. Кроме того, даже если предположительно связанный с нарушениями ген дублирован, это не всегда означает, что ассоциированная с ним особенность проявится.

Почему же так случилось?

В большинстве случаев нарушение (idic(15)) произошло случайно, и не затронуло никого из других членов семьи. Для описания таких случаев генетики используют термин *de novo* (dn), что означает «новое».

De novo idic(15) — это результат изменений, которые произошли в момент формирования родительских сперматозоидов или яйцеклеток, либо в период формирования и копирования самых первых клеток сразу после оплодотворения. Два региона 15 хромосомы считаются более хрупкими или нестабильными из-за присутствия в этих регионах повторяющихся фрагментов ДНК: один регион расположен ближе к центромере 15 хромосомы, и может произвести небольшую *inv dup*(15), не включающую регион PWACR (и не вызывающую клинических нарушений), а другой регион — дальше от центромеры, производит большую *inv dup*(15), которая уже включает в себя PWACR - именно о таких случаях рассказывает данная брошюра. Поскольку существует несколько потенциальных регионов, в которых могут произойти перестройки, на уровне ДНК часто встречаются настолько тонкие различия между людьми с idic(15) и *int dup*(15), что простым анализом под микроскопом их даже не распознать. В этом может быть одна из причин широкого диапазона проявления симптомов.

Только в одном из всех известных случаев избыточная хромосома 15 была получена от отца, что может говорить о том, что получение избыточной копии от отца является либо очень редким случаем, либо так влияет на сперматозоиды, что не позволяет им выполнить оплодотворяющую функцию, либо не оказывает никакого влияния, и поэтому остаётся незамеченным. Материнские дубликации ассоциируются с эпилепсией, задержкой речевого развития и аутизмом (похожими на idic(15)), в то время, как те, кто наследует такие же дубликации от отца, испытывают либо очень лёгкие последствия, либо вовсе никаких. Более зрелый материнский возраст (подобно другим хромосомным аномалиям, например, синдрому Дауна) может несколько увеличивать риск рождения ребёнка с idic(15) (Browne 1997; Cook 1997; Mohandas 1999).

С определённой уверенностью можно только сказать, что родитель никакими своими действиями не может вызвать у своего ребёнка idic(15), а также никаким образом не может это предотвратить. Ни экологические, ни диетические, ни факторы образа жизни не влияют на эти хромосомные изменения. Никто не виноват в случившемся.

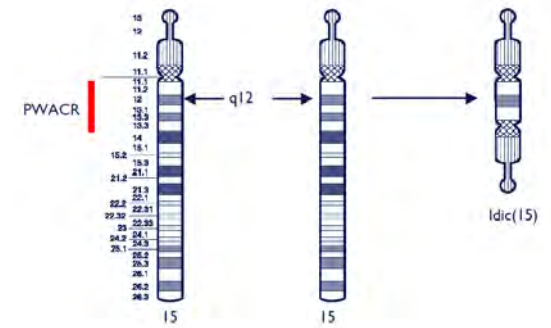
описано более 160 случаев в медицинской литературе по всему миру. Никто достоверно не знает, у какого количества людей возникает этот сбой, поскольку многие люди старшего возраста, вероятно, никогда не были диагностированы. Тем не менее, мы можем приблизительно оценить, что это явление возникает с частотой 1 случай на 30 тыс. человек. Этот сбой одинаково часто возникает у мужчин и у женщин.

Посмотрим на 15 хромосому

Невооружённым глазом хромосомы не увидеть, но если их особым образом окрасить, то можно изучать их под микроскопом, и заметить, что каждая хромосома обладает своей особой картиной сочетания тёмных и светлых полосок, напоминающей штрихкод. На диаграмме в хромосоме номер 15 полоски пронумерованы, начиная от области соединения короткого и длинного плеча (т.н. центромеры). Визуальное изучение хромосом ребёнка обычно позволяет увидеть лишнюю хромосому. Дополнительные генетические тесты под названием FISH (флуоресцентная гибридизация *in situ*) или *arrayCGH* (компаративная геномная гибридизация на микрочипе) могут подтвердить idic(15), так как позволяют определить, что лишний материал происходит из 15 хромосомы, и с высокой точностью указывают места разрыва.

Критичный регион Прадера-Вилли и Ангельмана (PWACR)

Поблизости от центромеры 15 хромосомы в районе 15q11—q13 располагается регион с особым названием: PWACR (Prader-Willi and Angelman Critical Region). Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана вызываются потерей одной копии ДНК этого региона. Если избыточная копия 15 хромосомы не содержит этого региона (часто называемого *small inv dup*(15)) человек редко



испытывает какие-либо проблемы, и его idic(15) обычно является просто безобидным семейным признаком. Гораздо больше неприятностей возникает в случае, когда в дублированном фрагменте частично или полностью содержится этот критичный регион. Важность тестов FISH и *arrayCGH* состоит в том, что они показывают, содержит ли избыточная 15 хромосома одну, или, как часто бывает, две копии региона PWACR. Эта брошюра описывает то, как влияет на детей с дополнительной хромосомой именно этот вариант: хромосома 15 содержит PWACR полностью или частично.

Источники

Источниками информации для этой брошюры частично послужили медицинские публикации. Автор и дата публикации указываются, чтобы вы могли самостоятельно обратиться к первоисточникам на сайте PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>). При желании, вы можете получить копии большей части статей из "Unique". Кроме этого, данная брошюра ссылается на два опроса членов «Unique», проводившихся в 2004 и 2009 году. В этом случае указана ссылка на «Unique». На момент написания брошюры в «Unique» состояло 134 члена с idic(15) в возрасте от 1 до 37 лет.

Диагностика и результаты хромосомного теста

Многие врачи не считают нужным проводить хромосомный тест, если ребёнок внешне ничем не вызывает подозрений. Большинство младенцев с *idic(15)* не имеют очевидных внешних признаков, указывающих на хромосомный сбой, хотя иногда наблюдаются пониженный мышечный тонус, судороги или лишняя кожная складка в уголке глаза, что побуждает специалистов назначить ребёнку хромосомный тест в младенчестве. Обычно беспокойство начинается после того, как ребёнок отстаёт в развитии, однако, даже тогда в первую очередь предполагаются иные причины проблем. Это означает, что семьи часто получают верный диагноз довольно поздно, — во многих случаях не ранее трёх- или четырёхлетнего возраста, а иногда и позже.

Практически обязательно вам выдадут кариотип, представляющий собой краткое шифрованное описание устройства хромосомы вашего ребёнка. Кариотип объясняет, сколько лишнего хромосомного материала содержится у ребёнка. С *idic(15)* результат, скорее всего будет выглядеть примерно так:

47,XX,*idic(15)(q11)dn*

- 47** Число хромосом в клетках вашего ребёнка; 47 вместо обычных 46
XX Две половые хромосомы, XY у мальчиков ; XX у девочек
idic(15) Изоцентризм хромосомы 15
(q11) Оба сегмента 15 хромосомы имеют точки разрыва (возникновения дефекта) в районе **q11**
dn Сбой произошёл *de novo* (т.е. как «новое событие»). Хромосомы Родителей были проверены и у них не обнаружены избыточные 15 хромосомы. *Idic(15)* практически не передаётся по наследству, и, наиболее вероятно, что оно возникло в этой семье впервые у данного ребёнка.

47,XX,+*psu dic(15)(q11q13)*

- 47** Число хромосом в клетках вашего ребёнка; 47 вместо обычных 46
XX Две хромосомы пола, XY у мальчиков ; XX у девочек
+ Присутствует лишняя хромосома
psu dic(15) Псевдоцентрическая (асимметричная) хромосома 15
(q11q13) В одной из двух асимметричных сегментов хромосомы 15 наблюдается точка возникновения дефекта в полоске **q11**, а в другой — в полоске **q13**

47,XY,+*inv dup(15)(q13q13)*

- 47** Число хромосом в клетках вашего ребёнка; 47 вместо обычных 46
XX Две хромосомы пола, XY у мальчиков ; XX у девочек
+ Присутствует лишняя хромосома
inv dup(15) Наблюдается инвертированная дупликация хромосомы 15 (то же, что и *idic(15)*)
(q13q13) В обоих сегментах хромосомы 15 наблюдаются точки возникновения дефекта в **q13**

Либо в дополнение, либо вместо кариотипа вам могут выдать результаты молекулярного анализа, например, FISH. Тогда результаты будут представлены следующим образом:

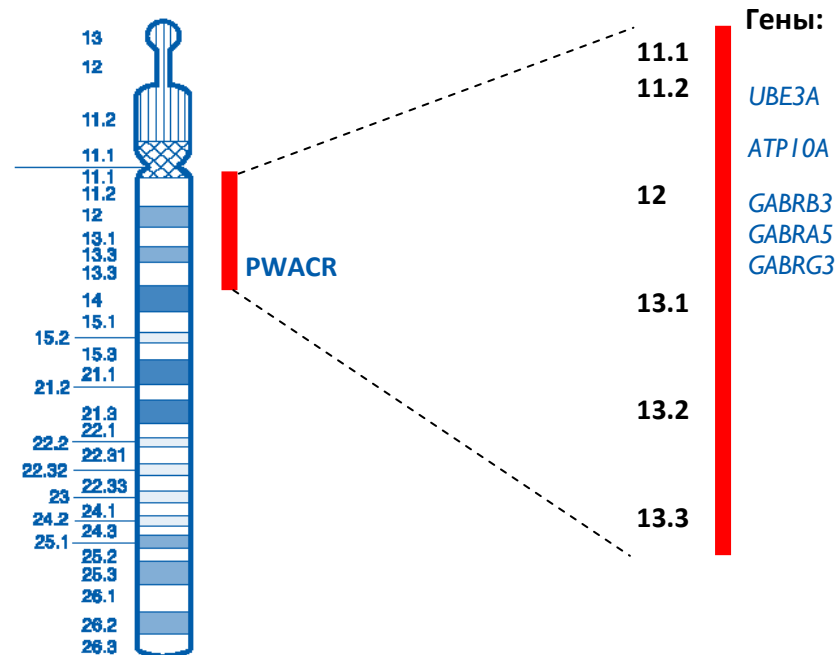
47,XY,*ish idic(15)(q13)(D15Z1x2,SNRPNx2,PML-)*

- 47** Число хромосом в клетках вашего ребёнка; 47 вместо обычных 46

как считается, участвует в перемещении молекул в клетку и из неё. Он работает и в клетках мозга, и тоже только за счет своей материнской копии. Большинство людей с *idic(15)* получили по 4 копии этого гена вместо обычных двух, хотя конкретный механизм влияния этих дополнительных копий также не исследован.

Две группы фактов говорят о том, что именно в регионе 15 хромосомы **q11q13** содержатся гены, вызывающие эпилепсию. Во-первых, утрата материнской копии этого региона приводит к синдрому Ангельмана, который ассоциируется с эпилепсией. Во-вторых, избыточные копии того же самого генетического региона в виде *idic(15)* также часто ассоциированы с эпилепсией. Другие генетические и негенетические факторы окружения часто влияют на присутствие или отсутствие того или иного симптома.

Таким образом складывается представление о том, что как недостаток, так и избыток некоторых генов в регионе **q11q13** 15 хромосомы вызывает эпилепсию. Ген гамма-аминомасляной кислоты (*GABA*, *ГАМК*) отвечает за выработку белков, которые являются нейротрансмиттерами, т.е. передатчиками информации между нервными клетками. В общем и целом, *ГАМК* и связанные с ней рецепторы стабилизируют активность нервных клеток. В регионе **q11q13** хромосомы 15, который дублирован у людей с *idic(15)*, расположены 3 гена-рецептора *ГАМК*, названные *GABRB3*, *GABRA5* и *GABRG3*. опыты на мышах показали, что избыточная активность индивидуальных компонент рецепторов *ГАМК* часто приводит к эпилепсии. Эти данные делают их вероятными участниками механизма возникновения эпилепсии, но для подтверждения этой гипотезы требуются дальнейшие исследования. Ген *GABA* (*ГАМК*) также связан с аутизмом (Cook 1998; Vuxbaum 2002; Shao 2003; Ma 2005).



может читать. У него есть склонность к аутизму и лучше всего он чувствует себя в спокойной, предсказуемой обстановке. Его речь в основном состоит из отдельных слов и коротких предложений. Он способен самостоятельно одеваться, но ему необходима помощь при чистке зубов. Ему очень нравится прыгать на батуте, плавать и кататься на велосипеде.

Несколько взрослых человек описываются в медицинской литературе. У 31 – летней женщины - трудно контролируемые судороги и серьёзные проблемы в развитии и обучении. Она не научилась поддерживать зрительный контакт и адекватно общаться. 18 – летний юноша ведёт себя агрессивно и гиперактивен. Он живёт в специальном учреждении для мужчин с проблемами умственного развития. 19 – летняя девушка страдает от тонических судорог, которые начались у неё в 12 лет и плохо контролируются.

Текущие исследования в области idic(15)

В хромосомах содержатся гены, от которых зависит физическое развитие и поведение человека. Особенности людей с idic(15), видимо, являются результатом дупликации одного или нескольких генов, расположенных в дублированных фрагментах 15 хромосомы. Тот факт, что люди, у которых есть четыре копии PWACR (а значит, четыре копии всех генов из PWACR), обычно испытывают более суровые последствия, чем те, у кого только три копии (интерстициальные дупликации), может говорить о том, что количество затронутых генов этого региона может иметь значение.

Гены содержат инструкции для построения белков, которые требуются для устройства, функционирования и регулирования деятельности клеток, тканей и органов человека. PWACR содержит, как минимум, 20 генов. Как и хромосомы, гены образуют пары (одна копия наследуется от отца, и одна от матери). В большинстве случаев обе копии гена участвуют в выработке белков. Однако некоторые гены (и/или регионы хромосомы) работают только за счёт одной своей копии, в то время как вторая копия остаётся «выключенной». «Рабочей» может служить как отцовская копия, так и материнская. Регион PWACR включает в себя рабочие гены всех видов. На основе медицинских публикаций можно сделать вывод, что люди с интерстициальными дупликациями, полученными по наследству от отцов, или вообще не поражены, либо имеют слабовыраженные клинические проявления.

Поскольку проблемы развития, связанные с дупликацией 15 хромосомы, связаны с материнскими генами, наибольший научный интерес на сегодня представляют два известных рабочих материнских гена под кодовыми именами *UBE3A* и *ATP10A*. Ген *UBE3A* содержит инструкции по выработке белка, который «помечает» протеины, которые должны быть подвергнуты деградации внутри клетки. Деградация белков — это нормальный процесс, благодаря которому клетка очищается от повреждённых или бесполезных протеинов, чтобы нормально функционировать дальше. Обе копии гена *UBE3A* являются активными в большинстве тканей организма. Но в клетках мозга обычно работает только одна копия, - а именно материнская. У большинства детей с idic(15) этот ген присутствует в четырёх экземплярах. Для понимания механизма влияния дополнительных копий гена на организм требуются дальнейшие исследования (Herzig 2002).

Ген *ATP10A* (также известный, как *ATP10C*) отвечает за выработку протеина, который,

XX Две хромосомы пола, XY у мальчиков; XX у девочек

+ Присутствует лишняя хромосома

.ish Хромосомный анализ выполнен по методу FISH

idic (15) Изодицентрическая хромосома idic(15)

(q13) В обоих сегментах хромосомы 15 наблюдается дефект в q13

(D15Z1x2,SNRPNx2,PML-)

Лишняя 15 хромосома содержит две копии маркеров D15Z1 и SNRPN, но не содержит маркер PML. Маркер — это ген, или какой-либо другой фрагмент ДНК, расположение которого в хромосоме известно.

Дети с idic(15) могут очень сильно отличаться друг от друга по способностям и развитию. Но можно ли предсказать вероятное будущее ребёнка по его кариотипу? На этот вопрос пытаются ответить как родители, так и исследователи, и в этой области ведутся активные и многообещающие исследования.

На сегодняшний момент сделано четыре определённых вывода:

- Если в избыточном материале 15 хромосомы не содержится критичный регион (PWACR), дупликация обычно не приносит никаких проблем;
- У большинства детей с idic(15) имеются четыре копии критичного региона. Дети, у которых присутствуют только три копии (например, int dup (15)), сталкиваются с гораздо более лёгкими последствиями. Наиболее тяжёлая ситуация, как правило, возникает у детей с пятью или шестью копиями. (Robinson 1993; Browne 1997; Roberts 2002; Huang 2003)
- Дети, у которых лишняя 15 хромосома содержится только в некоторой части общего количества клеток организма (это называется мозаичной формой idic(15)) также имеют более лёгкие клинические проявления, однако среди них встречаются как полностью нормальные дети, так и дети с большими проблемами. (Dennis 2006)
- Дупликации, унаследованные от отца, часто никак не связаны с нарушениями развития ребёнка, в то время как материнские копии являются причиной этих проблем.

У различных людей с idic(15) точки возникновения дефекта могут располагаться в разных местах хромосомы. Кроме того, точки разрыва в различных копиях критичного региона (см. схему на странице 4) могут отличаться друг от друга. Поэтому у таких людей обычно имеются две добавочные копии большей части генов региона PWACR, но лишь одна дополнительная копия некоторых генов, расположенных дальше по хромосоме (Wang 2008). Эта вариабельность, возможно, поможет понять, почему способности таких детей так сильно разнятся, но это пока только гипотеза.



3½ года

Чаще всего встречающиеся общие признаки

Каждый человек с idic(15) уникален и поэтому у каждого из них будут различные проблемы. Кроме того, вполне возможно никому не будут присущи все перечисляемые здесь черты. Однако есть несколько часто встречающихся характерных признаков:

- Гипотония (или слишком слабый мышечный тонус) у новорожденных детей;
- Задержка в достижении этапов развития в раннем детском возрасте;
- Различные отклонения в умственном и физическом развитии. Детям часто необходима дополнительная помощь в обучении, но объем этой помощи будет различным у разных детей;
- Отсутствие или задержка речи;
- Необычное поведение, часто схожее с аутичным поведением;
- Более 50% пациентов испытывали судороги. Однако виды судорог, их частота и реакция на медикаментозное лечение сильно отличаются;

Каков прогноз?

Большинство новорожденных детей с idic(15) рождаются абсолютно здоровыми. Организация IDEAS (США) в настоящее время проводит исследование о влиянии idic(15) на продолжительность жизни (для дополнительной информации см. <http://www.dup15q.org>). Наиболее часто отмечается влияние на физическое и умственное развитие. Единственной серьёзной проблемой со здоровьем обычно являются судороги. В медицинской литературе описано несколько взрослых человек, также 14 взрослых участвовали в исследовании «Unique» (см. [Взрослые с idic\(15\)](#)).

Прогноз зависит от прогресса в развитии у каждого конкретного ребёнка, но можно сказать, что большинству детей с idic(15) будет необходима помощь на протяжении всей жизни. Однако со временем многие дети становятся более социально активными и менее замкнутыми. Также улучшается мелкая и крупная моторика, восприятие речи.

Беременность и роды

Многие матери, вынашивавшие детей с idic(15) не испытывали проблем во время беременности, их роды были абсолютно нормальными и они узнали о проблемах своего ребёнка только после рождения. Из 57 семей, которые сообщили нам о своей беременности, 12 детей проявляли в утробе невысокую двигательную активность. У двоих детей была задержка внутриутробного развития. Это означает, что рост этих детей в утробе был замедлен, что привело к тому, что эти дети были меньше нормы, соответствующей определённому сроку. В одном случае у матери возникли патологические изменения плаценты, и она была госпитализирована. У четверых детей рост замедлился в последние недели беременности. У двоих детей были выявлены поражения головного мозга на 20 неделе беременности. Трое (из 117) младенцев родились недоношенными, но такая же статистика характерна и для обычных младенцев.

Насколько нам известно, ни одна из семей «Unique» не знала, что у их детей idic(15) до рождения ребёнка. В литературе есть два примера диагностирования idic(15) во время беременности. В первом случае, исследования проводились из-за возраста беременной. В 16 месяцев у ребёнка наблюдались отклонения в развитии и серьёзные

незначительными отклонениями, передавали лишнюю 15 хромосому своим детям. Последние имели изодисцентрическую хромосому 15 уже в немозаичном варианте, соответственно, клиническая картина была более тяжелой.

Взрослые с idic(15)

«Unique» насчитывает 14 взрослых от 18 до 37 лет, шесть из которых принимали участие в последнем анкетировании. У 37 летнего мужчины проблемы с обучением и он использует жесты для общения. Он спокойный и некапризный, любит музыку, плавание, живёт дома. Он в хорошей физической форме, но нуждается в помощи (не может сам себя обслуживать). 26 летняя женщина обожает ходить по магазинам, в парикмахерскую и на маникюр. Она очень любит музыку и, хотя она не может писать и читать, но способна писать по пунктирам. Она разговаривает, но часто говорит неразборчиво и не может выразить свои мысли. Она окончила школу в 19 лет, учится в колледже и посещает специальную дневную группу. Она живёт в специализированном учреждении вместе с пятью соседками. 22 летней девушке очень нравится кататься на велосипеде, плавать и гулять. Она любит музыку и легко заучивает мелодии, и время от времени играет небольшие произведения на фортепиано. В 3 года ей был поставлен диагноз «аутизм», но её состояние улучшилось по мере взросления. Она говорит простыми фразами и использует жесты для общения. У 19 - летнего молодого человека серьёзные проблемы с обучением, но ему очень нравится музыка и песни. Он не может читать или писать, но распознаёт логотипы и названия магазинов. Он использует речь с 6 лет и также общается при помощи картинок. У него аутизм и ADHD. Он живёт дома и два раза в неделю посещает специальный развивающий центр. 18 – летняя девушка с серьёзными проблемами в развитии имеет невероятную память, может использовать компьютер и обвести своё имя (не может читать и писать). Её родственники описывают её, как очень любящую, с



18 лет



21 год

отличным чувством юмора, но с проблемами в поведении. Она обожает проводить время на улице, играя в футбол или прыгая на батуте. В последние годы её сон налажился, и она спит всю ночь. Она испытывает проблемы с мелкой моторикой и всё ещё нуждается в том, чтобы еда была порезана на мелкие кусочки. Ночью она спит в памперсах. Она очень хорошо говорит короткими предложениями. 18 – летний юноша с серьёзными проблемами в развитии и обучении живёт в специальной школе. Он очень любит музыку и имеет хороший слух. У него очень хорошая память и он любит смотреть картинки в книгах, хотя не

Сон

Проблемы со сном нередки у детей с idic(15), однако большинство родителей написали о том, что ситуация улучшается по мере взросления. Некоторым детям очень сложно «отключиться» и заснуть и им необходимо, чтобы кто-то держал их или лежал с ними до тех пор, пока они не заснут. Опыт «Unique» показывает, что такие дети перерастают эту проблему и приспосабливаются засыпать самостоятельно. Несколько семей написали, что их дети засыпают на небольшие промежутки времени и просыпаются ночью. Некоторые дети рано просыпаются утром. Одна семья использует экстракт ромашки, который добавляется в напиток ребёнка перед сном и помогает ему успокоиться и расслабиться. Несколько семей достаточно успешно используют мелатонин (7 из 53), хотя для других он не является эффективным. Один ребёнок не спит по несколько дней, а потом на некоторое время впадает в летаргический сон. «Она спит днём по 10-15 минут и потом просыпается абсолютно бодрой и весёлой. Ночью она всегда просыпается в 4 часа и играет 2-3 часа, прежде чем снова уснуть. Мы только что получили утяжелённое одеяло, и она впервые проспала 12 часов!» – 1 год «У неё нет проблем с тем, чтобы уснуть, но проблема в том, чтобы не просыпаться. Сейчас она стала более подвижной и больше устаёт, в результате чего она стала лучше спать» – 2,5 года «Ей трудно заснуть. Ей не остановиться и не перестать двигаться. Я (мама) ложусь с ней и крепко держу её ноги, чтобы они не двигались. Как правило, она засыпает в течение 45 минут» – 4 года «Раньше ему было сложно уснуть. Ему была нужна абсолютно тёмная комната и никаких отвлечений. Сейчас лекарство, которое он принимает от эпилепсии, усыпляет его» – 7,5 лет «Он легко устаёт, поэтому хорошо спит ночью и два раза днём – 12 лет» «На протяжении многих лет у неё были очень беспокойные ночи. Сейчас она всё ещё просыпается, но не выходит из своей комнаты и постепенно укладывается обратно спать» – 14,5 лет

Половое созревание и способность к деторождению

Информация по половому созреванию, как юношей, так и девушек с idic(15) весьма ограничена, хотя складывается впечатление, что половое созревание происходит в обычные сроки, за исключением некоторых девочек, у которых оно происходило раньше нормы. Двум девочкам «Unique» были назначены гормональные препараты для остановки преждевременного созревания. У двух девочек из недавнего исследования и у двух девочек «Unique» месячные начались вовремя, но со временем стали скудными или исчезли совсем. Насколько нам известно, только люди с мозаичной формой idic(15) имеют детей. В литературе описывается несколько случаев, когда мамы с мозаицизмом, сами с



17 лет

трудности с обучением. Во втором случае, исследования проводились в связи с задержкой внутриутробного развития и полигидраминозом (слишком большое количество амниотической жидкости), которые были выявлены на 30 неделе.

Новорожденные

Как правило, младенцы с idic(15) имеют слабый мышечный тонус. Это может повлиять на задержку в достижении различных этапов развития (таких как способность сидеть, ползать и ходить) а также привести к проблемам с кормлением. Часто новорожденные очень спокойные и даже сонные, часто нуждающиеся в том, чтобы их будили для кормления. Кроме того, их реакции может отличаться от реакций обычных детей: часто они не реагируют на общение обычным образом.

Рост и кормление

Вес при рождении доношенных детей, которые участвовали в исследовании «Unique» представляет собой широкий диапазон от 2,438 кг до 4,649 кг. Средний вес – 2,76 кг. Четверо из 117 младенцев родились с низким весом (до 2,6 кг), при этом они были доношенными.

Исследования «Unique» показали, что новорожденные часто ели медленно и было сложно наладить грудное вскармливание. Гипотония, характерная для младенцев с idic(15) может приводить к проблемам с сосанием и глотанием и/или захватыванием груди. Дети с расщелиной нёба или высоким нёбом также могут испытывать трудности с сосанием и глотанием. У многих младенцев плохой аппетит и они с трудом едят до конца кормления. 33 из 53 мам, опрошенных «Unique» пытались кормить своих детей грудью, но только половине из них удалось успешно наладить грудное вскармливание. Некоторые дети были на искусственном вскармливании. Четверым из 55 детей помогла трубка (назогастральный зонд), которая вводилась в горло через нос. Если новорожденные могли достаточно окрепнуть для того, чтобы сосать самостоятельно, зонд удалялся и налаживалось грудное или искусственное вскармливание. Четырём младенцам для удовлетворения потребности в питании была необходима гастростома (внедрение непосредственно в желудок трубки, с помощью которой в него доставляется пища).

Гипотония может также влиять на прохождение пищи и вызывать рефлюкс (состояние при котором пища возвращается обратно в пищевод). У трети детей, участвовавших в исследовании «Unique» был диагностирован рефлюкс. Как правило, рефлюкс можно контролировать путем уменьшения размера порции, кормления в полувертикальном положении и, в некоторых случаях, за счёт поднятия изголовья кровати. Средства для повышения консистенции питания и лекарства для понижения кислотности также помогают контролировать рефлюкс. Если этих мер было недостаточно, некоторым детям помогла фундопликация - операция по укреплению сфинктера между желудком и пищеводом. Двоим детям «Unique» были сделаны подобные операции. Гипотония может также оказывать влияние на желудочно-кишечный тракт, замедляя прохождение пищи и приводя



4 года

к запорам. Почти треть детей страдали от запоров, хотя у большинства с возрастом эта проблема исчезла.

У многих детей с idic(15) проблемы с пережевыванием пищи продолжают в дошкольном возрасте; они могут легко подавиться крупными кусками пищи. Это приводит к тому, что многие дети едят перемолотую и протёртую еду дольше, чем их сверстники, и начинают есть самостоятельно позже. Соответствующая переработка пищи помогает справиться с этой проблемой. Дети с высоким нёбом (примерно треть из опрошенных) испытывают сложности с твёрдой пищей, т.к. в этом случае еда у них застревает.

Опыт «Unique» показывает, что проблемы с кормлением со временем проходят и у многих детей очень хороший аппетит, и они обильно и сбалансировано питаются. Однако у некоторых детей отсутствует чувство сытости, и они постоянно хотят есть. Некоторые дети (7 из 55) набивают рот едой, пока не начинают давиться. Из-за этого родителям приходится контролировать их и ограничивать их порции.

Вес и рост у детей с idic(15) обычно соответствует норме. Однако примерно три четверти родителей описывают своих детей, как худых, независимо от роста, не смотря на тот факт, что дети едят очень хорошо. Дети, у которых отсутствует чувство сытости, имеют тенденцию к перееданию и весят больше своих сверстников.

«У неё были проблемы с кормлением, она очень долго пила из бутылочки. Она не могла захватывать сосок, но пила молоко из бутылочки. Сейчас она ест разнообразную пищу, научилась жевать и есть еду, которую можно брать руками» – 1 год

«Она была на грудном вскармливании 8 месяцев и никаких проблем не возникало. Она всё ещё не очень хорошо пережевывает пищу и поэтому еда должна быть относительно мягкой и разделённой на небольшие кусочки» - 4 года

«Каждый день он ест витамины и не ест искусственные добавки. Он ест свежие фрукты и овощи каждый день. Всё должно быть перетёрто или перемолото» – 5,5 лет

«Потребовалось некоторое время, чтобы он мог научиться жевать и есть твёрдую пищу, но сейчас он может есть практически всё» – 7,5 лет

«Он ест очень неаккуратно и не жуёт совсем – вся пища должна быть тщательно перетёрта. С развитием эпилепсии еда стала меньше интересовать его, и поэтому он принимает необходимые добавки» – 15 лет

«У неё есть склонность к перееданию» – 17 лет

Способность к обучению

Сложности в обучении и нарушения умственного развития характерны для всех детей с idic(15), при этом для большинства детей характерны умеренные и тяжелые отклонения, а для небольшого числа – очень тяжелые. Как обычно, всегда существуют индивидуальные различия, но большинство детей будут нуждаться в дополнительной помощи и программах раннего вмешательства и будут наиболее успешно развиваться в особых образовательных учреждениях. Абсолютное большинство детей с idic(15)



15 лет

после этого. Иногда он подходит к незнакомым людям и обнимает их за ноги (ему очень нравится обниматься). Ему редко удается просто стоять на месте» – 7,5 лет

«Она довольный ребёнок и у неё нет особых проблем с поведением. Бывает, что она расстраивается, как и любой другой ребёнок. Она ОБОЖАЕТ купаться в ванной. Она хорошо развлекает себя. Ей очень нравится музыка – она всегда успокаивала её» – 8 лет

«У неё ADHD и она очень легко раздражается – она может ударить или толкнуть, если кто-то её не слушает или не понимает. Ей нравится играть с другими детьми, но у неё отсутствует ощущение личного пространства. Ей необходимо всё время держать что-то, что можно сжать или потереть» – 10 лет

«Он хороший парень и, как правило, весел и лёгок в общении. Иногда он может немного погружаться

в себя. У него высокий болевой порог и отсутствует ощущение опасности. Ему нравится залезать на предметы мебели и очень нравится играть с водой. Он очень общителен и любит находиться среди людей. Ему не нравится шумная обстановка, если только источником шума не является он сам!» – 11 лет

«Она счастливая, здоровая молодая девушка, которая получает удовольствие от чтения, фильмов и походов по магазинам (во многом как типичный подросток!), но иногда у неё бывают периоды сложного поведения. Раньше она была слишком чувствительна к шуму (газонокосилкам, пылесосам, кондиционерам), но постепенно преодолела это через понимание того, откуда исходит этот шум» – 14,5 лет

«Она очень пассивна. Ей не нравится общение и она пойдёт куда угодно, лишь бы побыть одной. Она ненавидит грузовики, но любит громкую музыку! Она чувствительна к прикосновениям к голове, рукам и стопам» – 15 лет

«Он любит лизать предметы и трогать различные поверхности. Он не любит одежду и обувь и с удовольствием всегда ходил бы голым!» – 15 лет

«Иногда он бывает очень шумным, но таким образом он разговаривает. Он ест несъедобные предметы. Он всегда был гиперактивным, но это уменьшилось по мере наступления подросткового возраста» – 15 лет

«Изменения вызывают у неё проблемы, и она часто плачет, когда надо уходить из дома. Мы показываем ей предметы и картинки для объяснения того, куда мы идём, тогда она реагирует лучше» – 15,5 лет

«В младенческом возрасте он был очень чувствителен к шуму и подпрыгивал от громких звуков» – 18 лет

«Она добрая, разумная и старается помочь. Иногда она страдает от перепадов настроения» – 26 лет

«Он очень спокоен и малоактивен» – 37 лет

жилет или одеяло, чтобы повысить ощущения, испытываемые различными частями тела; передвижение мебели, ношение книг, перетаскивание различных предметов; игры с ползанием и перекачивание с сопротивлением; глубокий массаж; игры с контролируемыми прыжками или падением; передвижение по лестнице и прочие занятия, которые укрепляют мышцы туловища.

«Она постоянно двигается и нуждается в дополнительных устройствах на автомобильном сиденье, позволяющих удержать её на месте. У неё есть утяжеленное одеяло, которое помогает ей успокоиться и контролировать её движения при засыпании» – 4 года

«У него отсутствует чувство опасности – один раз он получил ожог, и даже не почувствовал этого. У него аутизм и с ним необходимо говорить очень буквально.

Очень важно понимать, когда он перевозбуждается и ему необходим отдых.

Он самый настоящий комик и очень любвеобилен. Ему необходимы постоянные тактильные прикосновения, и он не может играть в одиночестве. Он очень волнуется при расставании и слишком дружелюбен» – 5 лет

«Она терпеть не может холодную еду и прикосновения к кистям и ступням. Мы занимаемся специальной терапией, чтобы научиться держаться за руку – 5 лет»

«Она очень довольный ребёнок и плачет очень редко. Она очень любвеобильна и у неё отсутствует чувство опасности» – 5 лет

«Ему очень нравится играть в саду, особенно трогать растения и смотреть, как они шевелятся. Он лучше себя ведёт во время учёбы, когда он больше занят, чем на каникулах. Ему помогают многочисленные упражнения (прыжки на батуте или прогулки)» – 5 лет

«У него высокий болевой порог. Ему нравится дотрагиваться до горячих предметов, лизать горячие батареи. Он редко плачет, если падает или если ему больно – 5,5 лет»

«Как правило, она очень спокойный и даже расслабленный ребёнок, но в определённых обстоятельствах она сильна, нервничает и начинает неконтролируемо кричать – чаще всего при общении с врачами или где-то в странном или незнакомом месте» – 5,5 лет

«Она неугомонна: она находится в постоянном движении и непрерывно что-то делает» – 6 лет

«Он может быть счастлив и потом расстроен вскоре



13 лет



16 лет

посещают специальные школы, хотя небольшое число учится в обычных школах, как правило, получая индивидуальную помощь в классе. По данным недавнего исследования, из 17 детей от 5 до 16 лет, трое учатся в обычной школе с дополнительной помощью (у одного из них – мозаичный вариант idic(15)).

У большинства детей с idic(15) также наблюдается аутизм или болезни, связанные с аутизмом (ASD), поэтому многие дети достигали существенных успехов в школах, специализирующихся на проблемах аутизма. Для большинства детей очень полезной является индивидуальная помощь в школе, которая в частности заключается в том, чтобы помочь им концентрироваться и общаться с окружающими (см. Поведение). Небольшое количество детей способны рисовать простые рисунки, писать своё имя и другие простые слова. Однако гипотония приводит к тому, что детям сложно держать ручку или карандаш и для многих детей оказалось гораздо проще освоить клавиатуру. Поэтому многие дети используют компьютеры (в том числе с сенсорными экранами) в школе и дома. Некоторые дети, не способные научиться самостоятельно писать, способны обводить написанные слова по точкам. Некоторые дети могут распознать своё имя, и крайне немногим удаётся научиться читать. Многим детям, включая тех, кто не способен научиться читать, очень нравится просматривать книжки и слушать истории, а некоторые особенно любят просматривать красочные каталоги.

Как правило, у детей с idic(15) хорошая память. Для некоторых детей характерна гиперактивность, они легко отвлекаются, не могут долго концентрироваться, что усложняет обучение. Аутизм, характерный для детей с idic(15), также влияет на процесс обучения. Некоторым родителям удалось адаптировать Метод Анализа Поведения, который применяется для обучения детей с аутизмом и другими проблемами, который помогает компенсировать сложности в обучении через анализ и изменение поведения ребёнка. Для большинства детей наилучшие результаты в обучении достигаются в небольшой организованной группе, где царит тихая и спокойная атмосфера.

Многие родители отмечают, что их детям особенно нравится играть с водой и/или песком. У детей с idic(15) отмечаются особые способности и любовь к музыке и пению. Многие родители описывают идеальный слух своих детей и способность распознавать или напевать мелодию, после того, как они услышали её только один раз.

«У неё очень хорошая память в некоторых областях. Она может легко и правильно повторять мелодии и песни. Она не умеет читать, но очень любит книги» – 4 года

«У него умеренные проблемы с обучением. Его сильными сторонами являются его характер, музыка, стремление помочь и феноменальная память. Он может читать слова из 3-4 букв» – 5 лет

«Он может распознавать цифры и буквы на компьютере и указывать на них – 5,5 лет»

«Ей очень нравится музыка, и она может спеть песню, однажды услышав её. У неё очень хорошая память и она может рисовать круги и прямые линии» – 7,5 лет

«У него великолепный слух. Он может напеть услышанную один или два раза мелодию абсолютно правильно» – 9,5 лет

«Она знает некоторые буквы и у неё очень хорошая память (событий и вещей). Она не сильна в математике» – 11 лет

«Ему очень нравятся компьютерные игры и, несмотря на слабые мышцы, он использует клавиатуру и мышь. Он играет в игры, рекомендованные школой для

развития различных навыков, а также в игры, предназначенные для детей младшего возраста, начиная от обучающих счету и кончая теми, которые учат, как дружить. Он очень хорошо реагирует на эти игры и благодаря им его словарный запас существенно расширился, а некоторые навыки улучшились» – 11 лет

«Она читает на уровне 7-летнего ребёнка. Она может нарисовать простого человечка и скопировать своё имя» – 13 лет

«Она помнит мотивы детских песенок. Она лучше учится, когда её эпилепсия под контролем» – 14,5 лет

«У него очень тяжелые проблемы в обучении. У него хорошая память, он помнит, где живет, где живёт его няня, а также некоторые места и людей» - 15 лет

«У неё тяжелые проблемы в обучении, но удивительная память! Лучше всего она обучается в небольшой группе со знакомым учителем и индивидуальной помощью 1:1» – 18 лет

«Он обожает музыку и легко может воспроизвести мотив» – 18 лет

«Он хорошо запоминает мелодии и хорошо поёт. Он также хорошо запоминает места и не забывает, где он был» – 19 лет



6 лет

Речь и общение

Проблемы с речью характерны для детей с idic(15). Обычно они начинают говорить позже. Часто у детей с idic(15) отмечается эхолалия (повторение слов или фраз, сказанных другим человеком), т. е. они скорее повторяют слова и фразы, чем формируют их сами. Исследование речевых способностей 33 человек от 2 до 57 лет показало, что все люди за исключением 5 человек, использовали хотя бы несколько слов. Средний возраст, когда дети начали говорить – 27 месяцев. Один ребёнок с мозаичной формой idic(15) понимал речь и нормально разговаривал, а 9 других детей могли поддержать несложный разговор. Пять других детей использовали короткие предложения, шесть – короткие фразы и шесть могли говорить только отдельные слова. Другое исследование, проводимое доктором Каролин Шанен из США с участием 41 ребёнка, показало, что 14 детей сказали первое слово до 5 лет, двое начали говорить в возрасте от 5 до 10 лет и один – после 10 лет.

Исследования детей старше 5 лет, проведённые «Unique», показали большой разброс речевых способностей. В среднем, участники исследования начали говорить в 3 года и 5 месяцев. 17 человек говорят предложениями, но зачастую эти предложения короткие и простые, а также не всегда чётко произносимые, в результате чего людям со стороны сложно понимать их речь. 10 человек используют отдельные слова или говорят совсем немного. У 7 детей речь отсутствует, но они поют и/или освоили систему общения через картинки. Однако эти достижения не гарантированы для всех, так 14 детей не используют ни слова, ни песни, ни систему с картинками. Эти дети используют жесты, выражения лица и звуки для выражения своих нужд и чувств. Часто

или эхолалия. Эхолалия – это вербальное поведение, характерное для детей с аутизмом, при котором они повторяют слова других людей, то, что они слышат по телевизору, песни, читаемые вслух книги и пр. (см раздел *Речь и общение*). Другие проблемы, связанные со склонностью детей с idic(15) к аутизму проявляются в трудностях с адаптацией к изменениям в обычных рутинных занятиях, избегание зрительного контакта и недостаточные навыки адекватного общения. У многих детей отсутствует ощущение опасности. Однако, в большинстве случаев дети с idic(15) гораздо более общительны, чем дети с аутизмом и многие из них способны научиться поддерживать зрительный контакт и нормально реагировать на общение. Родители говорят о том, что дети лучше всего себя чувствуют в спокойной, организованной обстановке. Хорошо организованные ежедневные рутинные занятия позволяют детям чувствовать себя уверенно и безопасно. Двоим детям "Unique" официально поставлен диагноз патологического избегания требований (PDA), заболевание, относящееся к спектру аутизма, но отличающееся и от аутизма, и от синдрома Аспергера. Для получения дополнительной информации обращайтесь в контактную группу синдрома PDA (www.pdasociety.org.uk).

У более чем половины людей, участвовавших в исследовании «Unique», наблюдаются проблемы с органами чувств. Другое исследование показало, что более половины детей гиперчувствительны к шуму, и около двух третей испытывали проблемы с различными ощущениями. Это проявляется в том, что дети слишком чувствительны к тактильным прикосновениям, им не нравится прикосновение определенных



14 лет

предметов или текстур, или в излишней гиперчувствительности к шуму. Иногда бывают проблемы противоположного характера, когда дети слишком слабо реагируют на прикосновения или у них отсутствуют ощущения от этих прикосновений. Почти три четверти детей «Unique» имеют болевой порог выше среднего и часто не сразу замечают, когда испытывают боль. Существуют определённые методы и занятия, которые позволяют улучшить реакцию тела и стимулировать более адекватные тактильные ощущения. Они включают в себя использование утяжелителей на запястьях или лодыжках, утяжеленный



12 лет

Поведение

Грудные и маленькие дети обычно ведут себя очень тихо, ничего не требуют и не реагируют на других людей, хотя с годами это исправляется. Как правило, дети с idic(15) весёлые, общительные, любвеобильные, полны энтузиазма и радости жизни. Однако, когда дети взрослеют, у них могут проявляться резкие и неожиданные изменения в поведении вплоть до агрессии и неконтролируемого поведения. Они могут бить, пинать, кусать и тянуть за волосы других и себя. Для небольшого количества детей характерно причинение вреда и ущерба самим себе. Зачастую они быстро и неожиданно раздражаются. Как правило, они гиперактивны, плохо концентрируются и легко отвлекаются.

Всё это усложняет процесс обучения. Троице из 53 человек, участвовавших в исследовании (6%) был поставлен диагноз синдром рассеянного внимания с гиперактивностью (ADHD), который характеризуется непоседливостью и рассеянностью внимания. В медицинской литературе также упоминаются случаи ADHD. Некоторые родители говорят, что их дети слишком любвеобильны, проявляют повышенное дружелюбие и слишком много говорят. Родители таких детей справляются с этими проблемами путём достаточно жесткой дисциплины и установки чётких границ для детей. Кроме того, они следят за тем, чтобы их дети не перевозбуждались и в случае необходимости уводят их в тихое место, чтобы они могли успокоиться. Песни и музыка тоже часто используются для успокоения детей. Некоторые семьи успешно использовали систему «звёздочек» для поощрения хорошего поведения своих детей. Многие родители успешно используют различные способы управления поведением детей, но для некоторых детей единственным способом решения этих проблем является приём лекарств. Кроме вышеперечисленного, некоторые родители регулируют поведение детей, используя различные диеты (безглютеновая, с небольшим потреблением сахара, употребление рыбьего жира или сокращение красителей).

Для ряда детей характерны противоположные проблемы: чувствительность, тревожность и неуверенность. Дети очень тяжело переживают расставание, и другие дети могут легко причинить им боль. Некоторые дети особенно переживают, когда от них требуется что-то сложное, в результате чего они могут нанести себе вред, кусая запястья или кисти рук.

Аутичное поведение отмечается в более чем 20 исследованиях, упоминаемых в литературе, и также характерно больше, чем для половины детей «Unique». Некоторым детям не поставлен диагноз «аутизм», но для них всё равно присущи черты и особенности аутизма. Эти черты включают в себя повторяющееся поведение, такое как заламывание рук, отсутствие речи



21 год



4 года

они показывают пальцем или ведут взрослого к тому, что им хочется. Абсолютное меньшинство детей не выражают потребности или намерения в каком-либо общении.

Одна из девочек «Unique» свободно говорила предложениями, пока в 7 лет у нее не начались судороги. После этого её речь ухудшилась, и она перестала разговаривать. Ухудшение речи также описывается в медицинской литературе. Часто дети говорят о себе в третьем лице вместо того, чтобы использовать «я» или «меня». Хотя многие дети способны говорить небольшими предложениями и выражать свои потребности и желания, далеко не всегда они способны поддержать разговор или ответить на вопросы.

Некоторые дети используют язык жестов, картинки и/или компьютеры для того, чтобы выразить свои потребности и желания. Описания в литературе, которые также подтверждаются исследованиями «Unique», говорят о том, что многие дети лучше воспринимают речь, нежели могут говорить сами. Для многих оказываются полезными занятия с дефектологами и логопедами.

Существует множество причин задержки речи, одна из которых заключается во взаимосвязи способности к обучению со способностью разговаривать. Гипотония, присущая многим детям, влияет на слабость мышц рта и языка, которая в сочетании со слабым сосанием может также влиять на развитие речи.

«Она общается при помощи речи, звуков, тянет за руку или толкает. Она строит предложения до 6 слов. В 2 года 8 месяцев ей сделали операцию на бедре, после чего она провела 2 месяца в гипсе. В результате её речь существенно улучшилась» – 4 года
«Он начал использовать слова в 2,5 года. У него большой словарный запас, и он может назвать множество предметов. Он повторяет слова, которые слышит, но не может поддержать обычный разговор или ответить на вопросы. Он научился многим словам через игрушки Vtech, так как ему нравится нажимать кнопки и слышать слова, и таким образом он слышит их много раз» – 4,5 года

«У него есть одно слово «пирог», которое ему очень нравится! Он может жестами показать «ещё» и начинает реагировать на систему с картинками. Он понимает больше, чем может выразить словами» – 5,5 лет

«Он использует речь и пение. Он хорошо понимает, но ему тяжело выражать свои нужды и от этого он расстраивается. В школе он использует компьютер с сенсорным экраном» – 7 лет

«Он понимает простые команды и, хотя он ничего не говорит, звуками выражает, когда ест что-то, что ему нравится!» – 7,5 лет

«Она начала говорить в 3 года, в 5 стала говорить предложениями. Она использует компьютер с сенсорным экраном» – 10 лет

«Она разговаривает нормально» – 11 лет (мозаичный вариант idic(15))

«Она использует слова, но не может выразить свои чувства» – 11 лет

«У него довольно большой и постоянно растущий словарный запас, который он, как правило, использует по назначению. Его речь стала развиваться только в последние годы и сейчас он может выражать свои простейшие нужды. Однако он не может поддерживать разговор и отвечать на вопросы» – 11 лет



7 лет

«Она предпочитает не участвовать в разговоре» – 15 лет
 «Он начал использовать систему с картинками 2 года назад, и его реакция была настолько впечатляющая, мы не могли поверить!» – 15 лет
 «Она разговаривает, но больше повторяя то, что говорят другие. Она понимает простую речь, хотя ей требуется время, чтобы переварить её значение, они используют жесты и символы» – 17 лет
 «Она использует слова из 5-6 слов и очень музыкальна. Она также использует язык жестов и картинки. Компьютеры, обучающие буквам и звукам, были очень полезны для нас» – 18 лет
 «Она понимает практически всё, но её речь неразборчива и ей сложно выражать свои мысли» – 26 лет

Развитие: способность сидеть, двигаться ходить (крупная моторика)

Как правило, дети с idic(15) позже своих сверстников достигают определенных этапов развития. Данные, представленные в медицинской литературе, говорят о том, что дети начинают сидеть от 10 до 20 месяцев и ходить между 2 и 3 годами. Исследования «Unique» показали, что младенцы способны переворачиваться между 3 и 30 месяцами (в среднем в 9 месяцев); сидеть между 4 месяцами и 3,5 годами (в среднем в 13 месяцев) и ползать между 5 месяцами и 5 годами (в среднем 16 месяцев). Самостоятельно ходить дети научились между 13 месяцами и 7 годами (в среднем в 3,5 года). Некоторым детям требуется поддержка (в виде ходунков, поддерживающей обуви, специальных приспособлений) для того, чтобы научиться ходить. Большинство детей



5 лет

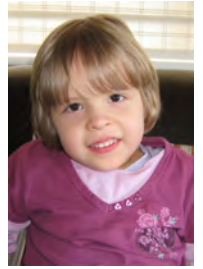


22 месяца

ходят, лазают и бегают, хотя они могут проявлять недостаточную координацию, быть неуклюжими и плохо удерживать равновесие. Многие дети ходят неуклюже и легко спотыкаются. Многим детям трудно рассчитывать перемещение в пространстве из-за чего им сложно ходить по лестнице (они не могут рассчитать высоту ступенек), а также они могут наткнуться на предметы. Из-за своей неуклюжести, некоторые дети носят защитные шлемы, чтобы не повредить голову при падениях. У «Unique» существуют свидетельства того, что со временем походка улучшается, и дети перестают врезаться в предметы и спотыкаться. Двое детей ходят на носочках. Многие дети быстро устают, и для длительных переездов им требуется инвалидное кресло. Хотя большинство детей в результате ходят самостоятельно, для небольшого количества детей с idic(15) это невозможно.

■ Незначительные аномалии гениталий

У 7 из 25 детей, включённых в опрос Unique, отмечены незначительные аномалии гениталий. У четырёх из них наблюдается крипторхизм (неполное опущение яичек в мошонку). Если яички не опускаются сами по себе, то их можно опустить в мошонку хирургическим путём.



5 лет

Крипторхизм описан и в медицинских публикациях. У одного из детей Unique очень маленькие яички; у одного — парафимоз (крайняя плоть сужена за головкой пениса), и у одного — гипоспадия (отверстие уретры, являющейся путем выделения мочи, расположено не на головке пениса, а в любом месте нижней части ствола пениса).

И парафимоз, и гипоспадия исправляются хирургическим путём. Микропенис (маленький пенис) и деформированное анальное отверстие также описаны в медицинской литературе, хотя, по нашим данным, ни у одного из детей Unique они не обнаружены. В одном случае отмечено аномальное развитие яичников (Robinson 1993; Grosso 2001; Unique).

■ Нёбо

Расщелина в нёбе (возникающая, как результат неправильного формирования нёба) наблюдается у некоторых детей idic(15). Расщеплённое небо отмечено только у одного из 55 детей, включенных в опрос Unique. Невысокая частота проявления расщеплённого нёба и расщеплённой губы у детей с idic(15) может свидетельствовать о том, что между этими явлениями нет связи (Unique). Почти у трети (16 из 53) детей встречается высокий свод нёба (Unique). И расщеплённое нёбо, и высокий свод нёба могут создавать трудности при кормлении детей, а также затруднять речь.

■ Зубы

В общем и целом, дети с хромосомными сбоями сталкиваются с несколько большим количеством проблем с зубами, чем их обычные сверстники. У двоих из детей Unique отсутствуют один или два зуба, а у одного ребёнка один зуб очень медленно прорезался. У очень малого количества детей наблюдается гиперчувствительность полости рта, в результате чего появляется отвращение к чистке зубов и посещению стоматолога; одному ребёнку для стоматологических манипуляций потребовался общий наркоз. В медицинской литературе описаны случаи неправильного расположения и формирования зубов и гипертрофии дёсен (Robinson 1993; Unique).

■ Позвоночник

У небольшого количества (около 20 процентов по опросу Unique) наблюдается сколиоз (искривление позвоночника). В большинстве случаев сколиоз незначителен, и хирургическое вмешательство не требуется. У двоих из детей Unique был сильный сколиоз, требующий операции на позвоночнике (Unique).

■ Кожный покров

Примерно у четверти детей с idic(15) встречается экзема. В лёгкой её форме ощущается сухость кожи, жжение и зуд, а в более тяжёлых случаях кожа может трескаться, грубеть и кровоточить. Для контроля экземы родители используют нежные увлажняющие и смягчающие кожу кремы. В более тяжёлых случаях применяются стероидные кремы. Экзема часто усиливается в летние месяцы. У многих детей она проходит по мере взросления (Unique).

защиты головы во время судорог. Некоторые семьи сообщают о повышении частоты судорог в начале полового созревания.

Гипотеза о корреляции между судорогами и задержками в развитии не подтверждается последними исследованиями (Dennis 2006).

■ Кардиологические проблемы

Сердечные заболевания редко встречаются у людей с idic(15). Только у двоих из 53 детей, включённых в опрос, есть проблемы с сердцем. У одного из них есть шумы в сердце, по поводу которых будет проводиться дополнительное обследование, а у второго между двумя нижними желудочками было небольшое отверстие (вентрикулярный септальный дефект, или ВСД), который исправился (закрылся) естественным путём без хирургического вмешательства. Нет информации о каких-либо нарушениях сердечного ритма среди взрослых и детей с idic (15), поэтому им рекомендуется сделать ЭКГ для оценки сердечного ритма (Unique).

■ Зрение

Косоглазие (страбизм), при котором один или оба глаза поворачиваются внутрь, наружу или вверх, является наиболее частой зрительной проблемой, возникающей примерно у трети семей Unique, и в 40 процентах случаев, описанных последними медицинскими исследованиями. Во многих случаях это сходящийся страбизм (глаза скашиваются навстречу друг другу), и многим детям требуется хирургическое вмешательство для исправления положения глаз (Dennis 2006; Unique).

Среди других упоминающихся проблем присутствуют дальновзоркость, близорукость и астигматизм (искривление роговицы, вызывающее размытость зрения). Часто эти проблемы без особого труда исправляются очками.

У пяти из детей Unique встретилось кортикальное поражение зрения (зрительная система мозга не может стабильно воспринимать или интерпретировать то, что видят глаза). Нистагм, т.е. быстрое и неконтролируемое перемещение взгляда, описан как в медицинских публикациях, так и в Unique (Huang 2003; Unique).

Некоторые из прочих проблем наблюдаются только в единичных случаях. У одного ребёнка из Unique наблюдалось нарушение восприятия перспективы, а у другого был заворот века, который исправили при помощи хирургической операции (Unique).

■ Слух

У детей с хромосомными сбоями часто случаются поражения слуха, а у детей idic(15) из Unique они отмечены почти у трети детей. Самой часто встречающейся причиной проблем со слухом оказывается т.н. «заклеенное ухо» - накопление в среднем ухе большого количества жидкости. Это состояние обычно само исправляется по мере взросления и расширения ушных каналов, а также принятия ими вертикального положения, благодаря чему улучшается дренаж среднего уха. Поэтому сниженный слух из-за «заклеенного уха» обычно — временное явление. Тем не менее, скопление жидкости в среднем ухе может снижать слуховое восприятие у ребёнка именно в то время, которое наиболее важно для развития речи и языка. Поэтому при заклеенном ухе многим детям показаны тимпаностомические трубочки, устанавливаемые в среднее ухо через барабанную перепонку (Dennis 2006; Unique).

Существует несколько причин вызывающих подобную задержку в развитии моторики. Во-первых, гипотония, которая присуща 70% детей с idic(15). По мере взросления ребёнка его мышцы укрепляются, однако физиотерапия и интенсивные занятия в раннем возрасте могут оказаться очень полезными. У небольшого количества детей ослаблены связи, что тоже приводит к сложностям с передвижением. Эпилепсия, характерная для детей с idic(15), может создавать дополнительные проблемы.

Тем детям, у которых бывают припадки, во время которых они могут упасть, возможно, будет необходима поддержка при хождении или инвалидная коляска. Из-за проблем с поведением, особенно тем детям, у которых нет чувства опасности или тем, кто «отказывается» идти, может понадобиться инвалидное кресло для передвижения.

Многие дети с idic(15), напротив, испытывают постоянную нужду в перемещениях и им очень тяжело усидеть на одном месте. Многие родители говорят о том, что их дети везде бегают, вместо того, чтобы ходить и обожают залезать всегда, везде и на всё! Плавание является очень популярным, большинство детей обожают все виды водных забав. Другие занятия, которые нравятся некоторым детям «Unique» включают в себя катание на велосипеде (трёхколёсном и двухколёсном), самокате, роликах, лошадях, игру в футбол, прыжки на батуте и танцы.

«Он хорошо ползает в помещении. Ходьба задерживается, т.к. из-за гипотонии он не может удерживать свой вес» – 2 года

«У его не хватало сил. Он начал ползать и ходить только год назад» – 5 лет

«Она чаще всего передвигается ползая, но также может ходить, держась за мебель. Она может ходить с walker или с поддержкой и сделала несколько шагов без поддержки» – 5,5 лет

«Она очень быстрая и очень неуклюжая. Она залезает на всё – 10 лет»

«Он плохо оценивает пространство, поэтому ему иногда сложно сидеть. Ему требуются стулья со спинкой, а лучше всего и с подлокотниками, для того, чтобы не упасть. Ему сложно ходить по неровной поверхности и по лестнице. Он врежется в предметы и очень неуклюж» – 11 лет

«Он ползает или использует инвалидное кресло» – 12 лет

«У него уже нет проблем с крупной моторикой. Каждый день он с удовольствием ходит на прогулки и злится, если никто не соглашается пойти с ним на прогулку. Он также бегают, ходит по лестнице, залезает, где это необходимо. Ему необходимо всё время двигаться» – 15 лет

«Он ходит на носках. Он плохо держит равновесие и часто падает. Он не может сам подниматься и спускаться по лестнице» – 17 лет

«Он хорошо передвигается. Он плавает, катается на велосипеде и бегают, но его походка своеобразна» – 18 лет

«У неё все хорошо с моторикой» – 22 года



21 год



10 лет

Развитие: координация, мелкая моторика и самообслуживание

Гипотония также может повлиять на мелкую моторику детей с idic(15), в результате чего они позже своих сверстников начинают тянуться за игрушками и брать их, а также держать бутылочку или чашку. Это также может повлиять на способность детей самостоятельно есть, одеваться (особые проблемы могут возникнуть с пуговицами и молниями), держать ручку, писать или рисовать. Более удобные столовые приборы, чашки с ручками, а также предварительное нарезание еды, помогли некоторым детям справиться с этими проблемами. Для тех, кому оказалось сложно держать и контролировать пищащий предмет, часто бывает проще освоить клавиатуру или компьютер с сенсорным экраном. Многим детям помогла специальная терапия, направленная на освоение этих навыков.

Из-за перечисленных сложностей, детям и дальше нужна будет помощь в одевании и раздевании. Им также будет нужна помощь в чистке зубов и умывании.

Приучение к горшку тоже проходит нелегко. На основании исследований «Unique», дети полностью научились ходить в туалет в возрасте от 2,5 до 14 лет (в среднем немного позже 6 лет). По результатам другого исследования 9 из 41 ребёнка стали ходить в туалет «по маленькому» в 6,5 лет, а 8 из 41 полностью самостоятельно пошли в туалет в 7 лет. Однако не для всех детей возможны такие успехи.



15 лет

«Она неуклюже координирует движения рук. Она может донести ложку до рта, но всё ещё не может наполнить ложку содержимым. Она носит памперсы днём и ночью и ей необходима помощь при расчёсывании и чистке зубов. Она пытается сама мыть руки, но ей нужна помощь. Она не может одеваться самостоятельно, но может просунуть руку в рукав футболки, если её попросить. Она хорошо снимает обувь на липучках» – 4 года
«Он всё ещё слабо хватает предметы, плохо координирует свои движения и испытывает трудности с мелкими предметами» – 7,5 лет
«Она способна делать почти всё, что связано с личной гигиеной, хотя часто она предпочитает этого не делать!» – 11 лет (мозаичный вариант idic(15))

«У него очень большая задержка в развитии мелкой моторики, он не может соединить кончики большого и других пальцев» – 15 лет

«Ночью она спит в памперсах. Ей необходима помощь с одеванием и личной гигиеной» – 18 лет

«У него сложности с мелкой моторикой. Ему всё ещё трудно управляться с вилок и ложкой и он с трудом может нацарапать что-то мелком» – 19 лет



Пример развития мелкой моторики 15-летней девочки с idic(15). Она умеет нанизывать бусины, но не умеет завязывать узелки.

Медицинские проблемы

■ Судороги

Судороги характерны для детей с idic(15), согласно исследованию «Unique» они присутствуют у трёх четвертей пациентов. Другое недавно проведённое исследование показало, что судороги присутствовали у 22 из 33 исследуемых.

Как Unique, так и публикации в медицинской литературе, говорят о том, что судороги у детей могут быть очень разных типов, причём даже у одного ребёнка встречаются судороги нескольких типов. Возраст возникновения – от рождения до 18 лет, хотя больше, чем у половины детей первый эпизод случился в возрасте до года. Судороги могут быть редкими, или частыми, краткими или длительными, и чаще всего проявляются у младенцев в возрасте от трёх до десяти месяцев. Также нередко наблюдается отсутствующий взгляд, когда ребёнок смотрит «в никуда» на протяжении от 5 секунд до 2 минут. Прочие типы судорог, наблюдавшихся у детей членов Unique (и в медицинской литературе) включают в себя резкие мышечные сокращения (миоклонические), приступы слабости (атонические), сильная зажатость (тонические) и повторяющиеся резкие мышечные сокращения (клонические). Большие эпилептические припадки (тонино-клонические, когда ребёнок теряет сознание и весь сотрясается) наблюдались только в двух случаях у детей Unique подросткового возраста, хотя медицинская литература сообщает об их появлении в более раннем возрасте. Небольшое число детей дети переживали странные эпизоды, похожие на судороги, но при этом у них были нормальные ЭЭГ.

Судороги часто хорошо поддаются медикаментозному контролю, хотя из 67 детей 5 переживают судороги, которые полностью не контролируются лекарствами. В небольшом числе случаев, когда эпилепсия у детей не поддавалась контролю, родители экспериментировали с альтернативными способами лечения, такими как йога, кислородная терапия, краниосакральная терапия (или краниоостеопатия), гомеопатия и кетогенная (повышенное содержание жира и пониженное – углеводов) диета.

Трое из тридцати пяти детей с эпилепсией, которая не поддавалась медикаментозному контролю, прошли через стимуляцию блуждающего нерва. При этом виде лечения под кожу в районе левой ключицы вживляется маленький генератор электрического тока, который при помощи специальной операции через электроды соединяется с блуждающим нервом на левой стороне шеи. Генератор стимулирует этот нерв с определённой частотой, чтобы снизить частоту и интенсивность припадков.

У двоих детей из Unique, и в четырёх описанных в медицинской литературе случаях, наблюдается синдром Леннокса-Гасто, тип эпилепсии, который часто возникает в раннем возрасте и не поддаётся медикаментозному лечению. Медицинская литература также описывает лёгкую форму эпилепсии, возникающую во взрослом возрасте.

Эпилепсия нарушает сон многих детей (14 из 35). Дети, у которых судороги возникают по ночам, могут быть очень утомлёнными наутро, и нуждаться в дополнительном дневном сне. Несколько семей также сообщили о том, что лекарства от эпилепсии вызывают повышенную сонливость или утомляемость у детей.

Дети, страдающие от приступов атонических судорог должны носить шлем, для