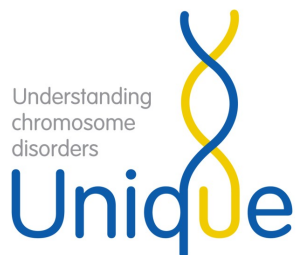


## Поддержка и информация



**Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями,**  
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom  
Тел./факс: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

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

Unique это благотворительная негосударственная организация. Финансовая поддержка осуществляется за счет грантов и пожертвований. Если у вас есть такая возможность, пожалуйста, сделайте пожертвование на нашем сайте:

www.rarechromo.org Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

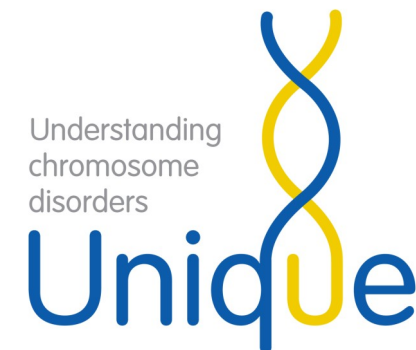


**Kleefstrasynndrome.org**

**Сайт и форум для тех, кто столкнулся с синдромом Клифстры**

Данная брошюра не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических заболеваний и их лечения, семьям необходимо проконсультироваться у специалиста. В генетике информация меняется очень быстро, и если на момент публикации этой брошюры представленная информация является самой передовой, то позже некоторые факты могут измениться. Руководство составлено совместно доктором Мирандой Коберман, бакалавром медицины и бакалавром хирургии (MB BS) и доктором Карлайн Вермулен, психиатром Медицинского центра Университета Радбуд, Неймеген, Нидерланды. PM Copyright © Unique 2016  
Перевод этой брошюры выполнен участниками «Волонтерского переводческого агентства», студентами Ленинградского государственного университета им. А.С. Пушкина, г. Санкт-Петербург, Россия. Медицинская редакция выполнена врачом-педиатром, врачом-генетиком Ольгой Григорьевной Новоселовой, заведующей Специализированным медико-генетическим центром Детской Городской Клинической Больницы №13 им. Н.Ф.Филатова, г. Москва, Россия.  
Русский перевод 2018 (Екатерина Векшина/CA) Copyright © Unique 2018

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



# Синдром Клифстры и психическое здоровье

rarechromo.org

# Синдром Клифстры и психическое здоровье

Брошюра для семьи

Для заметок

## Введение

Прочитав о синдроме и возможных сопутствующих психических расстройствах, я, как родитель ребенка с синдромом Клифстры, больше всего боюсь будущего. Существует широкий спектр проявлений синдрома Клифстры, охватывающий физические, когнитивные, а также медицинские или психические отклонения. Поскольку синдром редкий, то информации, касающейся психического здоровья, очень мало, и она труднодоступна. Эту брошюру мне помогла составить доктор Карлайн Вермюлен, психиатр Медицинского центра Университета Радбуд в Нидерландах. Она изучает психиатрические аспекты синдрома Клифстры, таким образом, помогая родителям понять, что может произойти в будущем и чувствовать себя более компетентными в вопросах получения медицинской помощи. Никто не может сказать наверняка, будут ли наши дети подвержены нарушениям, описанным в этой брошюре. Но мы должны быть осведомлены и соответствующим образом подготовлены.

Доктор Миранда Коberman

## Синдром Клифстры

Синдром Клифстры – это редкое генетическое отклонение, причиной которого является микроделеция хромосомы в регионе 9q34.3 или мутации гена ENMT1. Предполагается, что фермент, который кодирует ген ENMT1, играет жизненно важную роль в развитии головного мозга, нервной системы. Отклонения в его функционировании могут привести не только к неврологическим и физическим нарушениям, но также к проблемам с поведением и психическим расстройствам.

Эти изменения возникают со временем, в процессе полового созревания могут появиться не только эмоциональные, но также и психические проблемы, и регрессия уже полученных навыков, которые с возрастом будут только ухудшаться. (Ссылка 1).

При синдроме Клифстры у детей и взрослых имеется ряд нарушений, связанных как с физическим, так и с психическим здоровьем. Умственная отсталость (УО) варьируется от легкой до тяжелой, как и степень соматических заболеваний, некоторые из них встречаются довольно редко. Степень УО не связана напрямую с наличием сопутствующих заболеваний, но может влиять на тяжесть их проявлений.

Ссылки пронумерованы. Вы можете найти их на странице 6.

## Ссылки

1) Kleefstra syndrome in three adult patients: further delineation of the behavioral and neurological phenotype shows aspects of a neurodegenerative course. American Journal of Medical Genetics 2011 Part A 155 (10):pp. 2409-2415. Verhoeven WMA, Egger JIM, Vermeulen K, Van de Warrenburg BPC, Kleefstra T.

2) From a Single Gene Defect Towards a Cross Species Neurocognitive Phenotype: The EHMT1 Disruption Example (Kleefstra Syndrome).

[В открытом доступе](#)

Austin Journal of Autism and Related Disabilities Volume 1: Issue 2 2015 Karlijn Vermeulen, Wouter G Staal, Joost G Janzing, Jank Buitelaar, Hans van Bokhoven, Josim Egger, Tjitske Kleefstra.

3) Behavioural Phenotype in the 9q Subtelomeric Deletion Syndrome : A Report about Two Adult Patients.

American Journal of Medical Genetics Part B Neuropsychiatric Genetics 2010 Mar 5 ;153B(2) pp.536-541 Verhoeven WM, Kleefstra T, Egger J.

4) Kleefstra Syndrome. [В открытом доступе](#)

Gene Reviews. 2010/5. T Kleefstra, Willy M Nillesen, Helger G Yntema.

5) Update on Kleefstra Syndrome. [В открытом доступе](#)

Molecular Syndromology 2011 Vol.2(3-5): pp202–212. MH Willemsen, AT Vutto-van Silfhout, WM Nillesen, WM Wissink-Lindhout, H van Bokhoven, N Phillip, EM Berry-Kravis, U Kini, CMA van Ravenswaaij-Arts, B Delle Chiaie, AM Minnes, G Houge, T Kosonen, K Cremer, M Fannemel, A Stray-Pedersen, W Reardon, J Ignatius, K Lachlan, C Mircher, PTJM Helderma van den Enden, M Mastebroek, PE Cohn-Hokke, HG Yntema, S Drunat, T Kleefstra.

6) Deep brain stimulation for obsessive-compulsive and Tourette-like symptoms of Kleefstra Syndrome.

Neurosurgical Focus, June 2015 38(6):E12 Segar DJ, Chodakiewitz YG, Torabi R, Cosgrove GR.

7) Adaptive and maladaptive functioning in Kleefstra syndrome compared to other rare genetic syndromes.

Submitted Vermeulen et al.

8) <http://www.kleefstrasynndrome.org>

## Ряд поведенческих и психических отклонений при синдроме Клифстры

Сообщается, что дети с синдромом Клифстры выглядят счастливыми и жизнерадостными. Очень часто встречаются проявления расстройств аутистического спектра (РАС). Ниже приведены некоторые из поведенческих или психических расстройств, которые наблюдались у людей с синдромом Клифстры в момент наблюдения у специалиста. Это далеко не исчерпывающий перечень расстройств, составленный на основе информации, описанной в медицинской литературе, а также по итогам конференции, посвященной синдрому Клифстры, которая состоялась в Великобритании в 2015 году (Ссылка 5).

### Психические расстройства

*По степени распространенности (в порядке убывания):*

- Расстройства аутистического спектра (РАС, в том числе аутизм, до 95%)
- Тревожные расстройства (до 45%), включая общую тревожность, а также специфические фобии
- Глубокая депрессия (до 40%)
- Психоз (ссылка 2) (до 30%)
- Обсессивно-компульсивное расстройство (до 30%)
- Гипомания (до 25%)
- Синдром дефицита внимания и гиперактивность (Ссылка 2)

### Поведенческие симптомы

- Нарушения сна, в том числе проблемы с засыпанием и снохождение (Ссылки 2, 3) (до 80%)
- Аутоагрессия
- Апатия и кататония (Ссылка 3)
- Импульсивное поведение (Ссылка 3)
- Эмоциональная неустойчивость и вспышки гнева
- Стереотипные движения. Для 90% больных характерны навязчивые повторяющиеся движения рук и пальцев.
- Нецеленаправленное поведение (Ссылка 3)

Любые случаи изменения в поведении должны быть изучены с целью обнаружить возможную причину. Причиной могут быть как физические симптомы, такие как боль, рефлюкс или запор, так и психические отклонения, описанные ранее. Другими возможными причинами могут быть поведенческие проблемы, соотносящиеся с уровнем ментального развития ребенка. К таким проявлениям относится истерика, соответствующая ментальному возрасту ребенка 2–3 лет.

**Ссылки пронумерованы. Вы можете найти их на странице 6.**

## Лечение

Данный раздел включает в себя общую информацию о людях с синдромом Клифстры, полученную в результате клинического наблюдения за группой из 24 пациентов из Нидерландов. Не было проведено ни одного официального исследования, посвященного лечению синдрома Клифстры.

При значительных поведенческих проблемах и (или) двигательных нарушениях рекомендуется специализированная неврологическая и психиатрическая помощь, а также поведенческая терапия (Ссылка 4). Важно предоставить профессиональную помощь как можно раньше, так это может уменьшить степень регрессии. До сих пор нет опубликованных работ на эту тему. Также важно лечить нарушения сна в подростковом возрасте и у взрослых, поскольку это, по-видимому, предшествует регрессии (Ссылка 8). Регрессия может сопровождаться соматическими заболеваниями, тяжелой депрессией или маниакальным психозом.

“ Внимательно следите за изменениями в режиме сна ”

Лечение должно начаться сразу при возникновении симптомов психоза или серьезных нарушений сна. Они часто сопровождаются внезапным снижением работоспособности, в том числе у тех пациентов, уровень развития которых не соответствует их реальному возрасту. Внезапные изменения в режиме сна (частые пробуждения ночью или отсутствие сна вовсе) обычно предшествуют физическому или психиатрическому заболеванию. Поэтому следует особенно насторожиться, если режим сна вашего ребенка нарушен более трёх суток, при условии отсутствия дополнительного дневного сна.

При диагностике психиатрического заболевания рекомендуются стандартные схемы терапии. В целом, легкие и умеренные тревожные расстройства и нарушения настроения поддаются нефармакологическому лечению: например с депрессией поможет справиться увеличение активности, а в случае ПТСР (посттравматическое стрессовое расстройство) помогает ДПДГ (десенсибилизация и переработка движением глаз).

Музыкальная терапия, в частности, может иметь дополнительное значение для расслабления и повышения активности детей с задержкой развития психологического возраста до двух лет.

“ Музыкальная терапия также может помочь ”

Иногда заболевание является серьезным и нуждается в медикаментозном лечении. Пациенты европеоидной расы с синдромом Клифстры нуждаются в более высоких дозах атипичных антипсихотиков, тогда как пациентам других этнических групп достаточно обычных доз. Атипичные препараты вызывают меньше побочных эффектов и хорошо переносятся людьми с синдромом Клифстры.

Наиболее эффективным, особенно в случаях тяжелого нарушения сна и маниакальных эпизодов, стал оланзапин, а в случаях психотических расстройств при отсутствии проблем со сном и маниакальных эпизодов — арипипразол. Данное утверждение основано на клиническом наблюдении за группой из 24 пациентов с синдромом Клифстры, проведенном в Нидерландах.

Лечащим специалистам необходимо проявлять осторожность при назначении лекарственной терапии, так как может возникнуть необычная реакция на лекарственные препараты, которые обычно используются для лечения психических заболеваний. Это означает, что эффект от лекарственной терапии может оказаться противоположным. Обычно это наблюдается у пациентов с органическим поражением головного мозга, например при умственной отсталости, в особенности, когда в качестве успокоительного назначаются бензодиазепины, однако это происходит не всегда.

В одном случае лечение не было достаточно эффективным, вследствие чего была проведена глубокая стимуляция головного мозга, эффективная при ярко выраженных симптомах ОКР (обсессивно-компульсивное расстройство) (Ссылка 6).

## Резюме

Эта брошюра дает родителям и опекунам краткую информацию о возможных психологических и психических проявлениях синдрома Клифстры. Основная мысль заключается в том, что психические заболевания возникают у людей с синдромом Клифстры чаще, чем у других пациентов с умственной отсталостью (Ссылка 7). Пожалуйста, проинформируйте об этом лечащего врача (терапевта, невролога или педиатра)! Помимо этого, необходимо заранее спланировать, в какие службы обращаться в экстренных случаях. Мы надеемся, что данная информация успокоит и придаст уверенности родителям и другим членам семьи.

Ссылки пронумерованы. Вы можете найти их на странице 6.

Миранда Коберман и Карлайн Вермюлен