

Почему это произошло?

В большинстве случаев изменения гена *MED13L* происходят совершенно спонтанно (*de novo*). В человеческом организме есть две копии каждого гена: одна наследуется от матери, другая — от отца. При зачатии генетический материал родителей копируется в половые клетки, из которых в дальнейшем развивается плод. Механизм биологического копирования не совершенен, поэтому иногда в генах детей происходят редкие спонтанные изменения (мутации), которых нет в ДНК их родителей. Такие же изменения происходят естественным образом у растений и животных. Образ жизни и ваши действия никак не влияют на это.

У некоторых людей с этим синдромом наблюдается делеция на 12-й хромосоме, включающая в себя этот ген, что значит, что у них только одна копия гена *MED13L* вместо двух. Наследование синдрома *MED13L* от родителя маловероятно, но были случаи, когда родитель передавал дополнительную, третью копию гена своему ребенку. Наличие дополнительной копии всего гена *MED13L* или его части вызывает слабую форму этого синдрома. Известно небольшое число семей, где у нескольких детей был выявлен синдром *MED13L*, хотя оба родителя не являются носителями. Такое происходит из-за явления, называемого гонадный мозаицизм. Хотя у обоих родителей нет синдрома *MED13L*, один из родителей является носителем измененного гена *MED13L* в части своих яйцеклеток или сперматозоидов. Именно это и приводит к рождению второго ребенка с таким же отклонением. Вероятность этого мала (около 1–2 процентов).

Может ли это произойти снова?

Риск рождения еще одного ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генов родителей. Если ни один из родителей не является носителем поврежденного гена *MED13L*, то вероятность рождения еще одного ребенка с этим отклонением очень мала. Вероятность этого значительно выше, если генетический анализ родителей показывает, что один из них является носителем поврежденного гена. Ситуация каждой семьи индивидуальна, поэтому только врач-генетик или генетический консультант может дать совет конкретной семье.

Семьи рассказывают...

“Мой сын — активный и смелый маленький мальчик. Проблемы с дыханием — главное препятствие, которое мешает ему делать то, что он хочет. Он учится в обычной школе, где есть все условия для детей с особыми потребностями. Что-то он понимает быстрее, чем некоторые дети в классе, но ему сложно выговаривать слова.”

“Он очень общительный и дружит со многими.”

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

сайт: www.rarechromo.org

Веб-сайты, группы в Facebook и другие ссылки:

<https://www.facebook.com/pg/MED13L-SYNDROME-1677270665898160/about/>

<https://www.simonsvipconnect.org/what-we-study/single-genes.html?id=557>

Этот сайт посвящен различным генетическим отклонениям. Здесь вы найдете страницу о гене *MED13L*, на которой опубликованы истории пациентов.

https://www.facebook.com/groups/MED13L/?ref=br_rs

Данная брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и их лечения, семьям необходимо проконсультироваться у специалиста. На момент публикации информация в данной брошюре является наиболее актуальной, но так как генетика развивается очень быстро, в дальнейшем некоторые данные могут измениться. Группа Unique старается быть в курсе последних изменений в науке и по мере необходимости переиздает брошюры. Данная брошюра написана доктором Родой Акилапа (Dr Rhoda Akilapa) (Региональный генетический центр Северо-Западной Темзы, траст Национальной системы здравоохранения при Лондонском Северо-Западном университете здравоохранения, Великобритания). 2019 Version 1 (CA) Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта Unique кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию выполнила Екатерина Померанцева, врач-генетик, к.б.н. по специальности молекулярная генетика, научный консультант лаборатории Генетико, Москва, Россия. Russian translation 2021 (EV/AP)

Copyright © Unique 2019

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

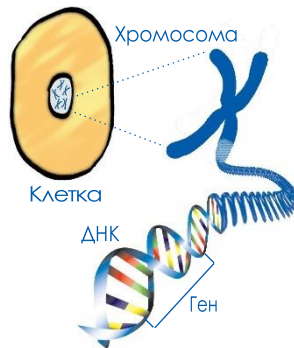
Синдром MED13L



rarechromo.org

Что такое синдром MED13L?

Синдром MED13L — это врожденное нарушение, при котором наблюдаются задержка речевого развития, часто значительная, и специфические черты лица. Также могут возникать проблемы с сердцем, трудности при кормлении и другие проблемы со здоровьем. Данное отклонение активно изучается и диагностируется чаще чем прежде.



Почему возникает синдром MED13L?

Ген MED13L находится на длинном плече 12-й хромосомы в локусе 12q24.21. Впервые его обнаружили у детей, рожденных с пороками сердца, и впоследствии было установлено, что он играет важную роль в развитии сердца и мозга. Со временем выяснилось, что пороки сердца присутствуют лишь у части детей с синдромом MED13L.

У большинства людей с синдромом MED13L наблюдаются следующие проявления:

- задержка в развитии, в том числе значительная задержка речевого и языкового развития;
- специфические черты лица (дугообразные брови, синофрив или сросшиеся брови и макроглоссия или большой язык);
- трудности при кормлении в младенческом возрасте.

Менее распространенные черты:

- пороки сердца;
- склонность к избыточному весу;
- маленький размер головы (микроцефалия);
- судороги;
- патологии головного мозга, наблюдаемые на снимках МРТ;
- некоторые виды ортопедических проблем, чаще всего на нижних конечностях.

Проблемы со здоровьем

■ Заболевания сердца

Среди первых 15 детей, у которых в рамках проекта «Расшифровка нарушений развития» (Deciphering Developmental Disorders, DDD) был выявлен синдром MED13L, четверо родились со структурными заболеваниями сердца. К ним относятся ДМПП (дефект межпредсердной перегородки — отверстие между двумя верхними сердечными камерами), ДМЖП (дефект межжелудочковой перегородки — отверстие между двумя нижними сердечными камерами), стеноз легочной артерии (сужение сосуда, несущего кровь от сердца к легким), ОАП (открытый артериальный проток — порок сердца, при котором артериальный проток, открытый во время внутриутробного периода и соединяющий аорту и легочную артерию, не зарастает после рождения); и Тетрада Фалло. К другим порокам сердца, описанным в литературе, относятся транспозиция магистральных сосудов и тотальный аномальный дренаж легочных вен.

■ Патологии головного мозга

Среди первых 10 детей с синдромом MED13L, которым было сделано МРТ-сканирование мозга, у шести были обнаружены отклонения от нормы. Среди них были фокальная кортикальная дисплазия, агенезия мозолистого тела и сообщающаяся гидроцефалия.

■ Ортопедические проблемы

По предварительным данным, почти у половины пациентов наблюдались какие-либо ортопедические проблемы, которые чаще всего затрагивают стопы. Среди обнаруженных нарушений: косолапость (неправильное положение стоп при рождении), приведенная стопа (передняя половина стопы поворачивается внутрь), укороченная стопа и крупные большие пальцы ног. Также зафиксирован случай недоразвитости тазобедренного сустава (дисплазии тазобедренного сустава).

■ Нарушения зрения

Почти у трети детей (27%) обнаружены различные формы глазных аномалий. К ним относятся: синдром Дуэйна (несогласованное движение глаз, которое меняется в зависимости от направления взгляда), дальнозоркий астигматизм (искривление роговицы или хрусталика, заставляющее световые лучи фокусироваться за сетчаткой и влияющее на зрение), гиперметропия (дальнозоркость) и дистрофия сетчатки (ряд хронических и

прогрессирующих заболеваний глаз, влияющих на зрение).

■ Судороги

Приблизительно у четверти (27%) детей развились судороги. Обычно это они хорошо купировались лечением.

■ Менее распространенные медицинские проблемы

Более редкие нарушения включают сколиоз (искривление позвоночника), тугоухость (нейросенсорную или кондуктивную), паховые грыжи, крипторхизм (неопущение яичек, которое можно исправить хирургическим путем) и микропенис (маленький половой член). У одного ребенка выявлена тяжелая портальная гипертензия.

Развитие

■ Физическое развитие

Ожидаемой является задержка развития. Некоторые дети начинали ходить в возрасте одного года, другие не ходили и в возрасте четырех.

■ Язык и речь

Значительная задержка речевого развития — одна из основных проблем, связанных с синдромом MED13L. Хотя некоторые дети начали произносить первые слова в пять лет, большинство детей все еще не говорили к девяти годам. По мере получения большего количества данных станет яснее, как происходит дальнейшее развитие речи людей с синдромом MED13L.

■ Поведение

В целом дети с синдромом MED13L получают удовольствие от многих занятий, которые нравятся и здоровым детям, например игры с игрушками и рассматривания книг. Некоторые дети хорошо понимают речь, несмотря на трудности с экспрессивной речью. Серьезные поведенческие проблемы не свойственны людям с синдромом MED13L, хотя у части детей было диагностировано расстройство аутистического спектра.

