

## Каковы причины возникновения синдрома МППГ?

Причиной возникновения синдрома МППГ могут стать мутации (изменения) в генах *AKT3*, *PIK3R2* и *CCND2*. Эти мутации провоцируют увеличение общего числа нервных клеток в развивающемся головном мозге, что, в свою очередь, приводит к его чрезмерному росту и подрывает отлаженную работу коры головного мозга. Эти изменения приводят к задержке развития и судорогам, характерным при этом состоянии. Как эти мутации приводят к появлению лишних пальцев на руках и ногах, пока неясно.

## Почему это произошло?

При зачатии генетический материал родителей копируется в половых клетках, при слиянии которых развивается плод. Однако такой механизм биологического копирования неидеален, поэтому иногда в генетическом коде детей возникают случайные и редкие мутации, которых нет в ДНК родителей.

Синдром МППГ развивается, когда одна из таких мутаций затрагивает один из трех генов: *AKT3*, *PIK3R2* или *CCND2*. Подобные мутации происходят у всех биологических видов, в том числе и людей, и не связаны с образом жизни или поведением.

Во многих семьях мутация ДНК происходит впервые (*de novo* — лат. «заново»). Зафиксирован случай, когда мутация гена *CCND2* сказала на матери лишь в легкой степени и присутствовала в крайне малой части клеток, а ребенок родился с синдромом МППГ.

## Может ли это произойти снова?

Риск рождения второго ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генетического кода родителей. Если у родителей нет мутации гена, вероятность рождения второго ребенка с мутацией данного типа и синдромом МППГ такая же, как и у остальных. Если генетический анализ родителей ребенка с МППГ выявил генетическую мутацию, то вероятность рождения следующего ребенка с таким же синдромом значительно выше. Каждый случай уникален, поэтому предметный совет может дать только консультант по генетическим вопросам.

## Информация и поддержка



Understanding Chromosome & Gene Disorders

### Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom

Тел.: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединяйтесь к UniqDe, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и возможность пообщаться с семьями, в которых воспитываются дети с хромосомными отклонениями.

UniqDe — это благотворительная негосударственная организация. Финансовая поддержка осуществляется за счет грантов и пожертвований. Вы можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте: [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org). Помогите нам помочь вам!

Сообщество в Facebook о синдроме МППГ: [www.facebook.com/groups/459569770779913](https://www.facebook.com/groups/459569770779913)

UniqDe составила список других форумов и сайтов, на которых семьи могут найти ценную информацию и попросить помощи. Однако это не означает, что мы одобряем содержание этих сайтов и несем какую-либо ответственность за него. Данная брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и симптоматического лечения, семьям необходимо проконсультироваться со специалистом. В генетике информация меняется очень быстро, и если на момент публикации этой брошюры представленная информация является самой передовой, то позже некоторые факты могут измениться. UniqDe старается быть в курсе последних новостей и по мере необходимости переиздает брошюры. Данное руководство составлено доктором Имонном Шериданом (Dr Eamonn Sheridan), старшим преподавателем клинической генетики в Институте молекулярной медицины Лидса, Великобритания.

2015 г., редакция 1 (PM)

Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта UniqDe кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Коровко Анастасия Игоревна, врач-генетик, ЦГРМ "Генетико", Москва, Россия.

Russian translation 2021 (EV/AP)

Copyright © UniqDe, 2015

Номер в реестре благотворительных организаций  
Номер в реестре компаний Англии и Уэльса

1110661  
5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Синдром МППГ

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## Что такое синдром МППГ?

Синдром мегалэнцефалии, постаксиальной полидактилии, полимикрогирии и гидроцефалии (МППГ) был впервые выделен отдельно в 2004 году. В 2011 году было проведено подробное обследование 18 участников. Название описывает основные проявления синдрома. Мегалэнцефалия — это увеличение одного или обоих полушарий мозга.

Постаксиальная полидактилия — это наличие дополнительных мизинцев на руках и/или ногах.

Полимикрогирия — это нарушение развития коры больших полушарий мозга.

Гидроцефалия — это аномальное скопление жидкости в желудочках головного мозга, которое считается следствием мегалэнцефалии.

Патология возникает в результате мутаций (изменений) в группе связанных генов: *AKT3*, *PIK3R2* и *CCND2*.

Ген *AKT3* расположен на 1-ой хромосоме на длинном плече q44 между парами оснований 243651534 и 244014380.

Ген *PIK3R2* расположен на 19-ой хромосоме на коротком плече p13.11 между парами оснований 18263987 и 18281342.

Ген *CCND2* расположен на 12-ой хромосоме и на коротком плече p13.32 между парами оснований 4382900 и 4414521.

## Поддается ли этот синдром лечению?

В настоящее время синдром МППГ неизлечим. Однако от повышенного внутричерепного давления, вызванного гидроцефалией, можно избавиться.

## Развитие

### ■ Физическое развитие

Задержки физического развития у большинства людей с синдромом МППГ не наблюдается. У всех детей с данным синдромом большая голова, а у некоторых также несколько заметен чрезмерно быстрый рост.

### ■ Обучение

Задержка развития от легкой до тяжелой формы наблюдается почти у всех людей с синдромом МППГ. Некоторым детям удается научиться говорить и ходить, но большинство обладают скудным словарным запасом и совсем не ходят.

### ■ Поведение

У некоторых детей отмечаются признаки аутизма и проявления стереотипии (например, бесцельное размахивание руками).

### ■ Речь

Задержка в развитии речи очень распространена среди детей с синдромом МППГ. Некоторые из них — из-за невозможности овладеть речью — используют иные средства общения. Насколько хорошо будет развиваться речь, предсказать довольно сложно.

### ■ Внешность

Некоторые черты лица считаются характерными. К ним относят выступающий лоб, низкую переносицу и широко расставленные глаза (гипертелоризм). Все это, скорее всего, обусловлено атипично большими размерами головы.

## Рекомендации

Лечение синдрома МППГ в основном является поддерживающим и симптоматическим. Судорожный синдром лечат стандартными противоэpileптическими препаратами. Научиться говорить и ходить ребенку с синдромом МППГ помогут занятия с логопедом и физическая терапия. Следует соблюдать особую осторожность во время процедуры шунтирования, которая осуществляется при гидроцефалии. Основной патологией при синдроме МППГ является большого размера головной мозг, рост которого не будет сдержан шунтированием.

## Проблемы со здоровьем

### Мегалэнцефалия

У всех людей с данным синдромом наблюдается атипично большой размер головы. Зачастую при рождении размер головы ребенка с синдромом превышает норму и стремительно увеличивается в размерах.

### Вентрикуломегалия

Желудочки головного мозга — это полости в головном мозге, заполненные спинномозговой жидкостью (ЦСЖ). У детей с синдромом МППГ желудочки часто большего размера. Такая патология и называется вентрикуломегалией. Обычно это выявляется при проведении МРТ - исследования. Нескольким детям с синдромом МППГ была проведена хирургическая операция по уменьшению объема желудочков головного мозга. Так врачи надеялись сдержать увеличение размеров головы. Однако, поскольку основной причиной этого является прогрессирующее разрастание головного мозга, процедура обычно оказывается безуспешной и бесполезной.

### Полидактилия

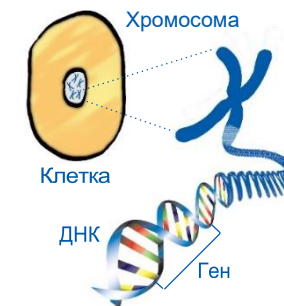
Не у всех людей с синдромом МППГ появляются лишние пальцы на руках или ногах. Анатомическое отклонение может поражать как одну, так и обе руки или ноги. Лишние пальцы могут быть удалены как из эстетических соображений, так и из соображений удобства.

### Полимикрогирия (ПМГ)

неотъемлемая часть синдрома и лучше всего диагностируется с помощью МРТ головного мозга. Другими необычными патологиями при синдроме МППГ, которые могут быть выявлены на МРТ, являются аномалии мозолистого тела (сплетение нервных волокон, соединяющее правое и левое полушария головного мозга), повреждения белого вещества, а также эктопия миндалин мозжечка, при которой нижняя поверхность мозжечка в задней части мозга и у его основания находится необычно низко.

### Судорожный синдром

Эпилепсия является довольно распространенным сопутствующим проявлением. Существуют различные типы эпилептических приступов, однако наблюдаются они не у всех детей с синдромом МППГ. Были зафиксированы случаи инфантильных спазмов, генерализованных тонико-клонических приступов, малых эпилептических приступов (абсанса) и парциальных приступов. Существует связь между тяжестью приступов и формой ПМГ.



## У большинства людей с синдромом МППГ наблюдаются следующие отклонения:

- Задержка физического и интеллектуального развития, трудности в обучении
- Судорожный синдром и эпилептические приступы
- Нарушения мышечного тонуса; в частности, низкий тонус в младенчестве
- Большой размер головы (мегалэнцефалия)
- Специфические черты лица, к которым относится широкий выступающий лоб
- Полимикрогирия (ПМГ) — патологическое нарушение развития коры головного мозга
- ПМГ может оказывать влияние на малые и большие части коры головного мозга, находящиеся на поверхности полушарий
- У части детей с синдромом МППГ присутствуют лишние пальцы на руках и/или ногах