

Почему это произошло?

Причины мутаций в гене *MYT1L*, которые вызывают данный синдром, неизвестны. Как родителям, вам важно понимать, что никакое ваше действие или бездействие не могли бы вызвать это состояние.

Может ли это произойти снова?

В известных науке случаях мутации в гене *MYT1L* или делеции 2p25.3 возникали в семьях впервые и, следовательно, не были унаследованы от родителей и имеют статус *de novo* (dn). Это означает, что вероятность рождения второго ребенка с тем же синдромом крайне мала (<1 %). Тем не менее, риск существует и обуславливается явлением, известным как гонадный мозаицизм. Это значит, что изменения в гене или делеция 2p25.3 могли возникнуть на раннем этапе формирования сперматозоидов или яйцеклеток, но не в клетках крови родителя. Теоретически это может привести к ситуации, в которой генетическое тестирование родителя не выявит изменений в ДНК его клеток крови, но в то же время в семье рождается второй ребенок с мутацией в гене *MYT1L* или делецией 2p25.3.

Рекомендации:

- Дети с синдромом *MYT1L* должны находиться под наблюдением детского дефектолога или педиатра, чтобы была возможность отслеживать этапы их развития.
- В зависимости от особенностей развития ребенку может потребоваться логопедическая или физическая терапия.
- Необходимо знать о склонности к переяданию и значительному набору веса у ребенка, а также о стратегиях борьбы с данными явлениями.
- При подозрении на эпилепсию следует сделать электроэнцефалографию (ЭЭГ) — исследование электрической активности мозга.
- Необходимо обратиться к детскому офтальмологу при любых проблемах с глазами, например, при косоглазии.

Информация и поддержка

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



Создание этой брошюры стало возможным благодаря вкладу благотворительного фонда сэра Стюарта Хелли

**Sir Halley
Stewart Trust**

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. Unique старается быть в курсе последних изменений в науке и по мере необходимости переиздает брошюры. Брошюра составлена доктором Элисдейр МакНилл (Dr. Alisdair McNeill), почетным консультирующим специалистом по клинической генетике Шеффилдского университета, Великобритания. 2018 Version 1 (CA)
Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта Unique кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Валерия Апухтина, молекулярный биолог, клинический биоинформатик, "ЦГРМ"Генетико", Москва, Россия.
Russian translation 2021 (EV/AP)

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

1110661
5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

**Синдром *MYT1L*/
делеции 2p25.3**
rarechromo.org

Что такое синдром MYT1L?

Синдром MYT1L — это очень редкое заболевание, причиной развития которого является изменение функционирования гена MYT1L. Гены являются своеобразными инструкциями по работе организма, и играют ключевую роль в его росте и развитии. Гены представляют собой участки ДНК, которые соседствуют друг с другом, формируя организованные структуры, называемые хромосомами. Ген MYT1L расположен на 2-й хромосоме. Он является одной из важных инструкций для развития мозга. Синдром MYT1L может возникнуть вследствие полной делеции (потери участка хромосомы) одной из двух копий гена MYT1L, которые есть у каждого человека.

Данное явление называют делецией 2p25.3. Кроме того, синдром MYT1L может возникнуть вследствие мутаций (изменений генетического кода) гена MYT1L, нарушающих его работу. У людей с делецией или мутацией гена MYT1L наблюдаются очень схожие симптомы: у всех наблюдаются трудности в обучении, а также у большинства присутствует избыточный вес.

Каковы функции гена MYT1L?

Ген MYT1L является одной из важных инструкций по развитию мозга. Он играет ключевую роль во «включении» и «выключении» других генов в процессе роста и развития мозга еще до рождения ребенка. Ген MYT1L также, по-видимому, участвует в развитии химических путей в мозге, которые регулируют аппетит и набор веса.



Хромосома 2

Основные проявления:

- Задержка этапов развития
- Нарушение интеллектуального развития, часто сопровождающееся задержкой речевого развития
- Чрезмерный набор веса

Другие возможные проявления:

- Нарушения поведения, в том числе аутичные черты и вызывающее поведение
- Незначительные скелетные аномалии

У людей с мутациями (изменениями) гена MYT1L и делециями 2p25.3 (участка p25.3 2-й хромосомы, где и расположен ген MYT1L) наблюдаются очень схожие симптомы.

Проблемы со здоровьем

■ Чрезмерный набор веса

Большинство людей с мутациями гена MYT1L или делециями 2p25.3 имеют склонность к переяданию и набору веса.

■ Незначительные скелетные аномалии

Среди незначительных дефектов было описано, например, искривление пятого пальца (мизинца) руки вовнутрь.

■ Судороги/эпилепсия

Некоторые дети страдают эпилепсией, однако данный симптом не является характерной особенностью синдрома MYT1L.

■ Другие проблемы со здоровьем

У одного человека с мутацией гена MYT1L наблюдались расщепление позвоночника и неспособность ходить. Является ли данная проблема особенностью синдрома MYT1L или совпадением, на данный момент неизвестно.

Семьи рассказывают...

“Я — ее единственный родитель, и иногда у меня опускаются руки, но ее энергия и мое чувство юмора нам очень помогают! Нелегко переживать вместе с дочерью все то, с чем ей пришлось столкнуться.”

Развитие

■ Физическое развитие

По имеющимся данным, большинство людей с диагностированным синдромом MYT1L начали самостоятельно ходить в возрасте около двух лет. Двое пациентов с синдромом MYT1L так и не приобрели навыка ходьбы (один взрослый пациент с расщеплением позвоночника и один подросток).

■ Обучение

У всех детей и взрослых с синдромом MYT1L наблюдались значительные трудности в обучении и уровень IQ ниже среднего для их возраста показателя. В связи с этим, они либо посещали специализированные школы для детей с особыми образовательными потребностями, либо получали дополнительную помощь в общеобразовательной школе.

■ Речь

Обычно у детей наблюдается задержка речевого и языкового развития разной степени, что сказывается на уровне успеваемости — он ниже, чем у сверстников.

■ Рост и развитие

У большинства людей с синдромом MYT1L нормальный размер головы, но вес выше среднего.

■ Поведение

Иногда при данном заболевании наблюдаются аутичные черты, синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ), а также вызывающее поведение.

Семьи рассказывают...

“Моя дочь — очень непростой человек с особыми потребностями, каждый день она сталкивается с огромным количеством сложностей. Самыми серьезными для нее являются аутизм и вызывающее поведение. К счастью, у нее сильный характер и хорошее чувство юмора.”

