

Развитие

■ Физическое развитие

Для многих детей с *PUF60* ассоциированным синдромом характерна умеренная задержка физического развития. Тем не менее, большинство детей научатся ходить и осваивают другие навыки, но будут развиваться немного медленнее, чем их ровесники.

■ Обучение

Почти у всех детей с *PUF60* ассоциированным синдромом есть незначительные проблемы с обучением. У некоторых они более выражены. Бывает, что проблем с обучением не наблюдается вовсе. У некоторых могут быть весьма специфические проблемы, требующих дополнительных занятий с педагогом.

■ Поведение

У некоторых детей с этим синдромом отмечаются отклонения в поведении. Ребенок может сам причинить себе телесные повреждения: укусить или удариться головой. Возможны вспышки гнева, истерики. По сравнению с ровесниками ребенок ведет себя незрело. Однако нарушения поведения есть не у всех.

■ Речь

Возможна задержка речевого развития. Дети начинают разговаривать несколько позже своих сверстников.

■ Рост

Люди с *PUF60* ассоциированным синдромом обычно ниже, чем остальные. Разница бывает как незначительной, так и существенной. Размер головы также может быть значительно меньше нормы.

Рекомендации по медицинскому обследованию

Для определения диагноза может понадобиться:

- Проведение генетического тестирования и медико-генетическое консультирование
- ЭКГ (измерение электрической активности сердца) и ЭХО-КГ (ультразвуковое обследование сердца)
- Проверка слуха и зрения
- Рентген позвоночника, в том числе шейного отдела
- УЗИ почек

Если диагноз уже поставили, необходимо:

- Постоянное наблюдение у педиатра
- Оценка здоровья глаз и остроты зрения
- Наблюдение у соответствующих специалистов, если обнаружены нарушения в сердце или почках
- МРТ головного мозга при неврологических расстройствах или судорогах

Родители говорят...

“На фотографии с обложки наш сын веселится с друзьями! У нас счастливый сорванец с отличным чувством юмора. Он наслаждается жизнью! У него любящие сестры, друзья и семья, которые всегда поддержат. Мы говорим ему, что он может достичь любых высот, главное – верить в себя!”

Поддержка и информация

Rare Chromosome Disorder Support Group,
Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey
RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

email: info@rarechromo.org

www.rarechromo.org



Understanding Chromosome & Gene Disorders

С UniqUe вы будете оставаться в курсе последних открытий в генетике, а также сможете получить поддержку и связаться с семьями, которые оказались в аналогичной ситуации.

UniqUe – это благотворительная негосударственная организация. А это значит, что из бюджета на наши проекты средства не выделяются, и мы работаем, только если нам удастся получить грант или пожертвования от неравнодушных людей. Если вам не безразличен наш проект, и вы готовы поддержать нас материально, сделать это можно на сайте: www.rarechromo.org. Давайте помогать друг другу!

В брошюрах UniqUe могут приводиться ссылки на сайты других организаций и прочие тематические сообщества и ресурсы. Однако UniqUe не принимает на себя и не несет ответственности за качество и достоверность размещаемой на них информации. Настоящая брошюра не заменяет консультацию врача. По всем вопросам о диагностированных генетических отклонениях, симптомах и лечении необходимо обращаться к специалистам. На момент публикации настоящей брошюры, представленная в ней информация актуальна. Однако современная генетика развивается очень быстро, поэтому по мере проведения новых исследований некоторые данные могут меняться. Группа поддержки UniqUe старается быть в курсе последних научных изменений и при необходимости обновляет опубликованные брошюры. Брошюра составлена доктором Карен Лоу (специалист в области клинической генетики) и одобрена доктором Сарой Смитсон (генетик, работает в Отделении клинической генетики Университетской больницы города Бристоль). Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта UniqUe кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Заяева Елизавета Евгеньевна, врач-генетик, ГБУЗ МО "Московский областной НИИ акушерства и гинекологии, Москва, Россия. Russian translation 2020 (EV/AP)

Version 1 (AP)

Copyright © UniqUe 2020

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

PUF60 ассоциированный синдром



rarechromo.org

Данная брошюра составлена для того, чтобы помочь людям с *PUF60* ассоциированным синдромом, а также их семьям и лечащим врачам. В ней вы найдете информацию о причинах возникновения данного синдрома, его последствиях, а также рекомендации по уходу и медицинскому наблюдению. Брошюра подготовлена на основе клинического опыта и материалов, опубликованных в медицинской литературе.

Что такое *PUF60* ассоциированный синдром?

Впервые *PUF60* ассоциированный синдром был описан совсем недавно, и пока у него нет названия. Для его обозначения используется имя соответствующего гена (Dauber 2013, El Chehadeh 2016, Low 2017, Santos-Simarro 2017). Синдром возникает, когда одна из двух копий гена *PUF60* работает неправильно. Причина сбоя – небольшое изменение в генетическом коде в одной из двух имеющихся копий гена *PUF60*.

В организме гены выполняют функцию «инструкций», которая определяет, как он будет расти и развиваться. Гены сделаны из сложного химического вещества, называемого ДНК, и включены вместе со многими другими генами в организованные структуры, называемые хромосомами. Ген *PUF60* расположен на 8 хромосоме. *PUF60* играет важную роль в переводе генетической информации с других генов из «инструкции» (ДНК) в «действие» (белок). Говоря точнее, этот ген участвует в «сплайсинге» – сложном процессе объединения участков ДНК в правильной последовательности. При возникновении «ошибки в коде» происходит неправильное выполнение «инструкций». Такая ошибка может отразиться на функционировании многих частей организма. В данный момент проводятся исследования, чтобы точно определить причину появления симптомов.

Впервые *PUF60* ассоциированный синдром был описан у одного человека в 2013 году. В 2016 году уже имелись данные о 20 людях. По мере развития генетического тестирования будут выявляться новые случаи. Тем не менее, очевидно, что этот синдром останется редкостью.

Основные признаки

- Низкий рост и/или размер головы меньше среднего
- Трудности в обучении
- Заболевания сердца
- Заболевания почек
- Заболевания глаз (в том числе колобома)
- Проблемы с позвоночником

Что такое синдром микроделеции 8q24.3, и как он связан с *PUF60* ассоциированным синдромом?

Проявления синдрома микроделеции 8q24.3 (синдром Verheij) и *PUF60* ассоциированного синдрома во многом схожи. Это объясняется тем, что у людей с микроделецией 8q24.3 отсутствует часть генетического материала на 8 хромосоме, которая нередко включает в себя часть или всю копию гена *PUF60*. Тем не менее, дополнительно отсутствует также другая часть генетического материала. Поэтому у людей с микроделецией 8q24.3 могут быть более серьезные трудности в обучении и задержке развития, чем у людей *PUF60* ассоциированным синдромом.

Почему это произошло?

Во время оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом генетические материалы обоих родителей соединяются воедино. Процесс передачи генетической информации не идеален, поэтому иногда в генетическом коде возникают случайные мутации, которых нет в ДНК родителей. Это означает, что, если ген *PUF60* будет изменен во время оплодотворения, болен будет только ребенок, но не его родители. В том случае, если сам родитель имеет *PUF60* ассоциированный синдром, вероятность рождения у него ребенка с этим же заболеванием составляет 50% для каждой беременности. Такое наследование называется **аутосомно-доминантным**. Однако в медицинской литературе на данный момент не описаны случаи заболевания одновременно у родителя и у ребенка. Пол ребенка не влияет на вероятность возникновения синдрома.

Может ли это произойти снова?

Если у ребенка есть *PUF60* ассоциированный синдром, а у родителей его нет, вероятность того, что при новой беременности сбой в коде повторится, составляет менее 1%. Однако теоретически риск рождения еще одного ребенка с *PUF60* ассоциированным синдромом остается. Причиной тому является редкое явление под названием **гонадный мозаицизм**. В этом случае мутация присутствует только в небольшой части яйцеклеток или сперматозоидов, поэтому она не определяется при анализе крови родителей. Чтобы определить вероятность повторного возникновения синдрома, необходимо обратиться к врачу-генетику.

Проблемы со здоровьем

Заболевания сердца – наиболее распространенная проблема со здоровьем у людей с *PUF60* ассоциированным синдромом. В целом эти люди имеют хорошее здоровье.

■ Сердце

Дети с этим синдромом могут иметь проблемы с сердцем. Иногда врожденные пороки сердца могут заметить на УЗИ во время беременности, но это происходит не всегда.

У многих наблюдается дефект межжелудочковой перегородки (отверстие между правым и левым желудочками). Также врачи могут выявить следующие проблемы: тетрада Фалло (сочетание четырех структурных дефектов в сердце), коарктация аорты (сужение аорты) или атриовентрикулярный дефект перегородки (отверстие в перегородках между предсердиями и желудочками).

■ Почки

Дети могут родиться с заболеваниями почек, иногда их обнаруживают уже во время беременности. Существуют несколько видов возможных патологий: отсутствие почки (агенезия) или ее неправильная форма (удвоенная или подковообразная). Важно отметить, что заболевания почек встречаются достаточно редко.

■ Глаза и зрение

У некоторых детей имеется колобома – дефект той или иной части глазной оболочки. Чаще все же встречаются дальнозоркость или близорукость и косоглазие.

■ Позвоночник и кости

У некоторых людей могут возникнуть проблемы с позвоночником и позвонками, что требует динамического наблюдения, но чаще всего не причиняет сильных неудобств. Другая распространенная проблема – искривление позвоночника (сколиоз). Также зарегистрирован небольшой процент детей с наличием лишнего пальца.

■ Суставы

Характерна гипермобильность суставов. Это может привести к вывихам. Известно о нескольких случаях вывиха бедра у детей.

■ Кормление

В раннем возрасте у детей часто возникают трудности при кормлении, но у большинства они продолжают недолго.

■ Слух

У некоторых детей могут быть проблемы со слухом. Это может быть связано с поражением слухового нерва, скоплением жидкости за барабанной перепонкой (экссудативный средний отит) или закупоркой ушной серой в узком слуховом проходе.

■ Черты лица и особенности тела

Дети с *PUF60* ассоциированным синдромом не имеют характерных особенностей внешности. Тем не менее, у некоторых отмечаются асимметрия лица, тонкая верхняя губа, избыточный рост волос на лице. Также у них могут появиться небольшие полипы или ямки на лице, шеи и вокруг ушей.

■ Нервная система

У небольшого числа детей имеются судороги или особенности строения головного мозга. Однако у большинства серьезных неврологических проблем нет.