

Как часто встречается синдром RHOVTB2?

Это крайне редкий синдром. Впервые он был описан в 2018 году, и на данный момент (2020 год), в медицинской литературе сообщается лишь о 13 детях с мутацией в гене RHOVTB2. Ожидается, что в ближайшие несколько лет это заболевание будет диагностировано у большего числа детей и взрослых

Почему это произошло?

При зачатии генетический материал копируется с яйцеклетки и сперматозоида для того, чтобы передаться плоду.

Механизм биологического копирования не идеален, поэтому иногда в генетическом коде детей возникают случайные мутации, которых нет в ДНК их родителей. Такие мутации происходят сами по себе и не зависят от образа жизни, питания или окружающей среды. В их возникновении никто не виноват.

У всех известных на сегодняшний день детей с синдромом RHOVTB2 мутация в гене RHOVTB2 возникла случайно (de novo) и не была найдена у их родителей.

Может ли это повториться?

Риск рождения еще одного ребенка с редким генетическим заболеванием зависит от генетического кода родителей. Если изменения в гене RHOVTB2 произошли случайно, то есть ни один из родителей не был носителем мутации, тогда вероятность рождения ребенка с синдромом RHOVTB2 будет низкой (меньше 1%). Точный прогноз вашей семье сможет дать врач-генетик.

Это можно вылечить?

На сегодняшний день синдром RHOVTB2 неизлечим. Тем не менее, зная диагноз, специалисты смогут подобрать ребенку подходящие наблюдение и лечение, например, если наблюдается эпилепсия.

Семьи рассказывают...

“Она невероятная, счастливая маленькая девочка, её смех по-настоящему заразителен. На нее нельзя взглянуть без улыбки, и уже сейчас можно понять, каким замечательным человеком она вырастет. У нее свой способ общения с нами, и она умеет отчетливо показать недовольство, когда не хочет проходить терапию!” - 2 года.

“Этот синдром встречается настолько редко, что многие врачи и службы оказания помощи не знают, как синдром непосредственно на него влияет. Мы бы хотели избавиться его от страданий, если бы могли, но ни в коем случае не менять его как личность. Возможно, это поможет остальным понять его, и они смогут увидеть мир с его уникальной точки зрения”. - 3 года.

“После того, как мы познакомились с другими семьями, оказавшимися в нашей ситуации, мы понемногу начали понимать его самого, его особенность и то, как по-разному синдром RHOVTB2 может проявляться у детей. Он продолжает удивлять нас, несмотря на ряд проблем со здоровьем и умственным развитием. Он очень ласковый ребенок, всегда хочет быть рядом с тобой, ни минуты не сидит спокойно и, как большинство детей, постоянно что-нибудь тянет в рот. Он очень целеустремленный и не успокоится, пока не добьется своего, так что нам очень интересно, что станет его следующим достижением”. - 3 года.

Служба информационной поддержки



Rare Chromosome Disorder Support Group, The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.
Тел.: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Сайты, группы в Facebook и другие ссылки:

<https://www.facebook.com/groups/RHOVTB2/>
<https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/RHOVTB2.php>

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 официальном сайте www.rarechromo.org/donate Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

Данная брошюра не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и симптоматического лечения, семьям необходимо проконсультироваться со специалистом. Информация, представленная в данной брошюре, является актуальной на момент публикации, но, поскольку область генетических изменений развивается очень быстро, некоторые факты могут позднее измениться. UniqUe старается быть в курсе последних изменений и, по мере необходимости, обновляет опубликованные брошюры. Данная брошюра была составлена доктором Кристианой Цвейер из Института генетики человека в Университете имени Фридриха-Александра в Эрлангене и Нюрнберге, Германия. Version 1 (AP) Copyright © UniqUe 2020

Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта UniqUe. Куратор переводческого проект – Наталья Викторовна Нецаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Заяева Елизавета Евгеньевна, врач-генетик, ГБУЗ МО «Московский областной НИИ акушерства и гинекологии», Москва, Россия. Russian translation 2022 (EV/AP)

Copyright © UniqUe 2022

Группа поддержки семей с редкими хромосомными

Номер в реестре 1110661

отклонениями

Регистрационный номер в реестре компаний Англии и Уэльса

Номер в реестре 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром RHOVTB2



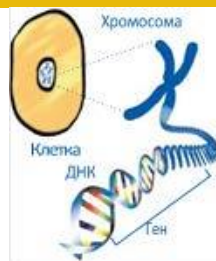
rarechromo.org

Что такое синдром RHOVTB2?

Синдром RHOVTB2 — недавно открытое генетическое заболевание. Врачи также могут его называть как «энцефалопатия развития и эпилептическая энцефалопатия», так как синдром проявляется задержкой развития, умственной отсталостью и эпилепсией. Дети с синдромом RHOVTB2 имеют эпилептические приступы, которые могут негативно влиять на их развитие и умственные способности. Среди других признаков синдрома выделяют маленький размер головы (микроцефалия), задержку роста, двигательные расстройства, пороки головного мозга, расстройства поведения и другие проблемы со здоровьем.

Чем вызван синдром RHOVTB2?

Синдром RHOVTB2 возникает в результате изменений в гене RHOVTB2 (известные как миссенс-мутации). Ген расположен на коротком плече 8-ой хромосомы в локусе Наши клетки содержат по две копии 8-ой хромосомы и, соответственно, две копии гена RHOVTB2. RHOVTB2.



Хромосома 8



Синдром RHOVTB2 возникает при наличии мутации только на одной из копий гена. Такой вариант называется **аутосомно-доминантным типом наследования**, так как изменению подвергается аутосома (одна из хромосом 1-22), а клинические проявления возникают при повреждении лишь одной из двух копий гена (**доминантность**).

Ген RHOVTB2 транслируется в белок RHOVTB2, который играет важную роль в работе клеток головного мозга. Мутации, приводящие к синдрому RHOVTB2, расположены в специфичной области гена и вызывают нарушение работы белка RHOVTB2 в головном мозге. Как результат, синдром RHOVTB2 связан с эпилепсией и умственной отсталостью.

Синдром RHOVTB2: признаки

У большинства людей с синдромом RHOVTB2 наблюдаются:

- задержка в развитии и умственная отсталость
- эпилепсия
- маленький размер головы (микроцефалия)
- двигательные расстройства
- пороки головного мозга

Другие возможные проявления:

- регресс навыков (вследствие эпилепсии)
- гемипарез (похожие на признаки инсульта симптомы, возникающие при эпилептических приступах)
- задержка роста

Проблемы со здоровьем

■ Эпилепсия

На данный момент известно, что эпилептические приступы были зафиксированы у всех детей с синдромом RHOVTB2. Они появляются в первые месяцы жизни ребенка. У большинства детей эпилептические приступы прекращаются при применении противосудорожных препаратов, но в некоторых случаях они сложно поддаются контролю.

■ Пороки головного мозга

При проведении МРТ часто выявляются пороки головного мозга. Изменения могут быть разного рода и включать в себя, к примеру, повреждение миелиновых оболочек клеток мозга или пороки мозолистого тела (структура, которая соединяет левое и правое полушария мозга). У некоторых детей отмечались единичные или повторяющиеся случаи острой энцефалопатии (повреждение мозга), сопровождающиеся длительными эпилептическими приступами, изменением сознания, отеком головного мозга и последующей потерей объема мозга, повышением температуры тела и / или парезом (потерей мышечной силы) половины тела.

■ Двигательные расстройства

Часто встречаются повторяющиеся приступы двигательных расстройств: мышечные спазмы (дистония), быстрые, порывистые, произвольные движения (хорея) и нарушения произвольных движений (дискинезия).

■ Другие неврологические признаки

Часто отмечаются повышенный (гипертонус) и / или пониженный мышечный тонус (гипотония).

Развитие

■ Физическое развитие

Для детей с синдромом RHOVTB2 характерна значительная задержка моторного развития. Одни начинают ходить позже, другие могут стоять и ходить только с поддержкой, а некоторые так и не смогут научиться ходить.



■ Умственное развитие и обучение

У детей с этим синдромом наблюдаются серьезные трудности в обучении или умственная отсталость. Большинству детей требуется специализированное обучение, кроме того, они не смогут жить самостоятельно, когда вырастут. Умственная отсталость может быть менее выражена у тех детей, приступы эпилепсии у которых начались позже. У некоторых детей был отмечен регресс приобретенных навыков.

■ Речь и язык

Некоторым детям удается научиться произносить отдельные слова или короткие словосочетания. Однако, у большинства наблюдаются серьезные нарушения речи, они не пользуются осмысленными словами, понимание речи ими также ограничено.

■ Поведение

Большинство детей имеют дружелюбный и приятный характер. Среди детей с синдромом RHOVTB2 иногда наблюдается поведение как при аутизме и склонность к самоповреждениям, некоторые скрипят зубами.

■ Рост

Как правило, при рождении длина тела, вес и размер головы этих детей соответствуют норме. В последующие месяцы и годы увеличение размеров головы начинает замедляться, что в итоге приводит к микроцефалии. У некоторых также отмечаются дефицит массы тела и короткое туловище / маленький рост.



Рекомендации по медицинскому обследованию:

Дети с синдромом RHOVTB2 должны находиться под наблюдением у междисциплинарной команды специалистов, включающей педиатров и врачей, специализирующихся на лечении эпилепсии.