



Understanding Chromosome & Gene Disorders

RNU4-2-ассоциированный синдром Синдром ReNU



rarechromo.org

Если вы читаете эту брошюру, вероятно, что недавно вы столкнулись с синдромом ReNU. Этот синдром возникает из-за патогенных вариантов в гене *RNU4-2*, которые приводят к нарушению нервно-психического развития и функционирования других органов и систем. Надеемся, что данная брошюра поможет вам разобраться в этом заболевании, подскажет, как связаться с другими семьями, столкнувшимися с этим синдромом, и как получить поддержку. Поначалу количество материала может сбивать с толку, поэтому не спешите, выпишите вопросы и возвращайтесь за ответами, когда будете готовы.

Что такое синдром ReNU?

Синдром ReNU— это редкое генетическое заболевание, впервые упомянутое в 2024 году. Это расстройство нервно-психического развития (НПР), которое включает нарушение работы мозга, обучаемости, поведения, речи и двигательных функций. Также в составе синдрома могут быть такие признаки как низкий рост, малый размер головы (микроцефалия), потеря зрения или нарушение движений глазных яблок, ломкие кости и судороги. У пациентов с синдромом ReNU могут быть и другие симптомы.

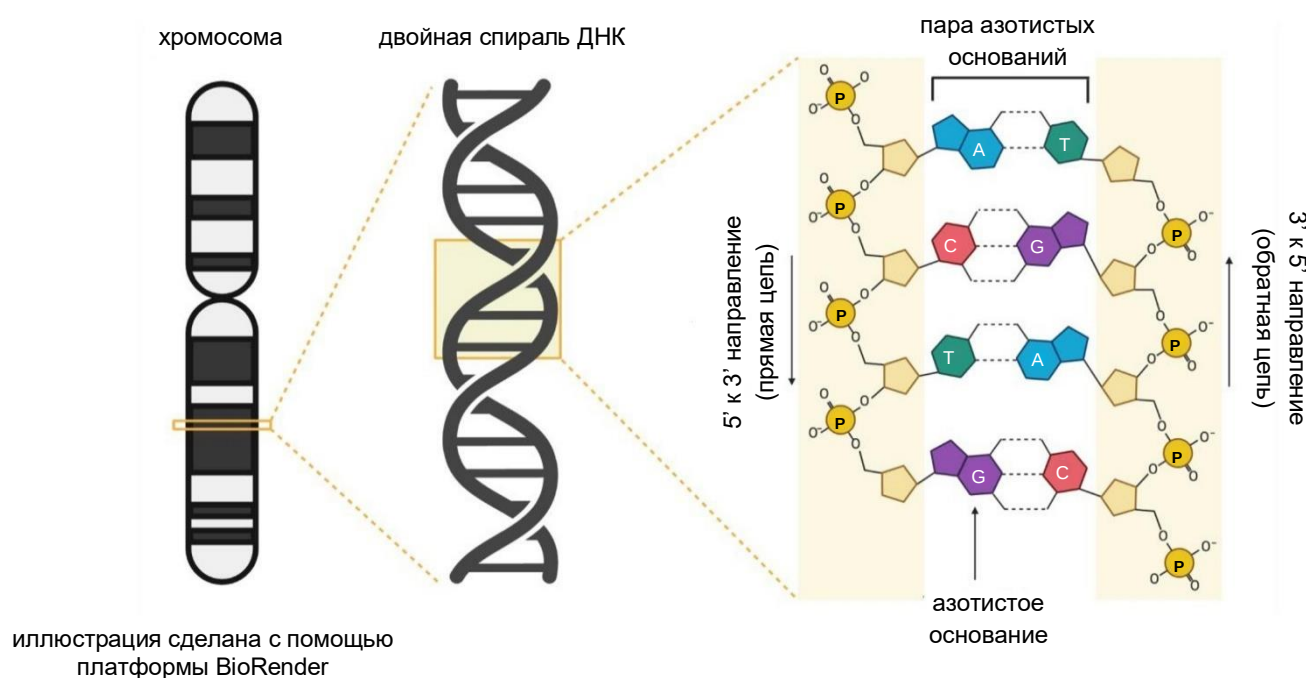
Как и при других генетических заболеваниях, проявления синдрома варьируются у разных людей. Важно поддерживать своего ребенка, не сравнивать его с остальными и помнить о том, что все люди уникальны.

Что вызывает синдром ReNU?

Синдром ReNU возникает из-за определенных изменений (которые также называют **патогенными вариантами**) в последовательности ДНК **гена *RNU4-2***.

В **генах** содержится информация о том, как будут проходить формирование, рост и развитие организма. Они представляют собой участки **ДНК**, из которых формируются организованные структуры под названием «**хромосомы**». Следовательно, хромосомы содержат генетическую информацию.

ДНК состоит из **нуклеотидов**, составной частью которых являются **азотистые основания**. Существует четыре вида азотистых оснований: аденин (A), цитозин (C), гуанин (G) и тимин (T). Они объединяются в **пары оснований** в структуре молекулы ДНК (смотреть изображение ниже). Полная последовательность ДНК состоит из более трех миллиардов пар оснований.



Большинство генетических заболеваний возникают из-за мутаций в генах, отвечающих за синтез **белков**; такие гены называют структурными. Белок — это молекула, состоящая из длинных цепочек химических соединений, называемых **аминокислотами**. Эти молекулы играют важную роль в организме. Дело в том, что белки участвуют во множестве процессов, таких как расщепление пищи, сокращение мышц при движении, развитие внутренних органов и обеспечение их функционирования.

Существует также множество генов, которые не участвуют в синтезе белков (**регуляторные гены**). Вместо этого они дают команду клеткам создавать другие молекулы, в том числе молекулы **РНК**, которые регулируют процесс синтеза белка. Причина возникновения синдрома ReNU - в мутациях одного из регуляторных генов под названием *RNU4-2*, который особо активен в клетках развивающегося головного мозга. Ген *RNU4-2* не отвечает за кодирование белка, вместо этого он вовлечен в сложный процесс **сплайсинга**, благодаря которому большинство структурных генов синтезируют нужный белок. Если этот процесс протекает неправильно из-за мутаций гена *RNU4-2*, то и в процессе синтеза белков происходят изменения, что нарушает формирование и развитие мозга и приводит к появлению признаков синдрома ReNU. Более подробную информацию можно найти [здесь](#).

RNU4-2 — небольшой ген, состоящий из 141 пары оснований, который расположен на длинном (**q**) плече **12-й хромосомы** на участке **12q24.23** (как показано на изображении снизу).

12-я хромосома



В клетках человека находится по две копии 12-ой хромосомы и, соответственно, две копии гена *RNU4-2* (одна от матери, другая от отца). Синдром ReNU вызван поломкой одной из двух копий гена *RNU4-2*, при этом вторая копия функционирует полноценно. Это заболевание называется **аутосомно-доминантным**, поскольку все парные хромосомы называются аутосомами, а генетические заболевания, возникающие при мутации одной из копий аутосомного гена — доминантными. У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [моногенным заболеваниям с аутосомно-доминантным наследованием генов](#).

В подавляющем большинстве случаев синдром ReNU возникает спорадически, то есть впервые и только у одного члена семьи (смотреть стр. 17).

Результаты генетического анализа

Результаты генетического (геномного) анализа чаще всего предоставляет назначивший его врач, обычно это генетик, консультант по генетическим вопросам или другой специалист. Ученые выяснили, что синдром ReNU вызывают мутации гена *RNU4-2*. На данный момент все выявленные патогенные варианты находятся на небольшом критическом участке гена, состоящем из 18 пар оснований, хотя варианты могут встречаться и за пределами этого участка.

На следующей странице приведен пример результата генетического анализа – геномного секвенирования (GS), который позволил выявить наиболее распространенную на данный момент мутацию гена *RNU4-2*. Это **инсерция**, при которой один лишний нуклеотид внедряется в последовательность ДНК гена *RNU4-2*. Она является причиной появления синдрома ReNU у большинства пациентов.

GRCh38:chr12:120,291,839:T>TA; n.64_65insT (dn)

GRCh38	версия референсного генома человека, которая использовалась для сравнения.
chr12	анализ выявил изменение ДНК, находящееся на 12-ой хромосоме.
120,291,839	положение пары оснований, где произошло изменение в последовательности ДНК.
T>TA	изменение в последовательности ДНК: в данном случае, добавление нуклеотида А после нуклеотида Т*
n.64_65insT	Изменение в последовательности гена: в некодирующий (n) участок ДНК между 64- м и 65- м нуклеотидами вставлен (ins) дополнительный нуклеотид Т*.
dn	инсерция произошла <i>dn</i> или <i>de novo</i> (то есть «впервые»): анализ ДНК обоих биологических родителей не выявил у них подобного изменения, следовательно, оно не было унаследовано.

* Ген RNU4-2 находится на отрицательной (обратной) цепи ДНК. Поэтому при описании варианта указывается, что в ДНК добавляется нуклеотид А, тогда как в последовательности гена указан нуклеотид Т. В структуре ДНК нуклеотид А всегда образует пары оснований с Т на другой цепи.

Другие типы изменений, включая [однонуклеотидные варианты \(ОНВ\)](#) — когда один нуклеотид замещается другим в определенной точке последовательности ДНК гена RNU4-2 — также описаны, но встречаются значительно реже. Пример такого варианта приведен ниже:

GRCh38:chr12:120,291,826:T>G n.78A>C

GRCh38	версия референсного генома человека, которая использовалась для сравнения.
chr12	анализ выявил изменение ДНК, находящееся на 12-ой хромосоме.
120,291,826	положение пары оснований, где произошло изменение в последовательности ДНК.
T>G	изменение в последовательности ДНК: в данном случае, добавление нуклеотида G после нуклеотида Т*
n.78A>C	изменение последовательности гена; нуклеотид А был заменен на нуклеотид С на позиции 78 *.

* Ген RNU4-2 находится на обратной цепи ДНК. Поэтому при описании варианта указывается комплементарная замена: Т>G в ДНК соответствует А>C в транскрибируемой последовательности гена. В структуре ДНК нуклеотид А всегда образует пары оснований с Т на другой цепи, а G — с С.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [интерпретации результатов генетического анализа](#).

Какие клинические проявления и симптомы наблюдаются у людей с синдромом ReNU?

Как и при других генетических заболеваниях, дети с синдромом ReNU могут иметь разные клинические проявления. Увеличения числа диагностированных случаев и накопление информации позволит выделить наиболее характерный спектр симптомов заболевания и давать более определенные прогнозы для данного синдрома.

Различий в проявлениях у мальчиков и девочек (или мужчин и женщин) не наблюдается.

У людей с синдромом ReNU наблюдались признаки нарушения развития и проблемы со здоровьем, приведенные ниже. Важно помнить, что ни у одного человека не бывает всех перечисленных признаков, и в каждом случае наблюдается разный спектр проявлений.

Основные проявления синдрома

- Задержка развития от средней до тяжелой степени
- Интеллектуальная недостаточность (ИН) от средней до тяжелой степени
- Задержка речевого развития: большинство пациентов не говорят, некоторые могут произносить отдельные слова
- Расстройство аутистического спектра (РАС)
- Проблемы с поведением
- Низкий мышечный тонус (гипотония)
- Различные типы судорог
- Аномалии головного мозга, выявленные на МРТ
- Характерные черты лица
- Низкий рост
- Малый размер головы (микроцефалия), чаще всего с рождения (врожденная)
- Проблемы со зрением
- Трудности при кормлении
- Недостаточный набор массы тела
- Запор и гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭР)
- Аномалии костей и скелета

Другие возможные проявления:

У меньшего числа людей наблюдались и другие признаки. К ним относятся:

- Нарушение слуха
- Неспособность ходить или нарушения походки
- Гормональные (эндокринные) нарушения
- Аномалии конечностей, в основном кистей и стоп
- Проблемы со сном
- Аномалии почек и половых органов (урогенитальные аномалии)
- Стоматологические заболевания
- Патология сердца
- Кожные проявления
- Грыжи

Беременность

В ряде случаев при вынашивании ребенка с синдромом ReNU беременность протекала без осложнений. Однако у многих беременных отмечались особенности развития плода, которые выявлялись при ультразвуковом исследовании: замедление роста плода (задержка внутриутробного развития (ЗВУР)) или малый размер для гестационного возраста (МГВ)), расширение желудочков мозга у плода (вентрикуломегалия), маленький размер головы и мозга плода (микроцефалия). Иногда отмечались мажущие кровянистые выделения и снижение двигательной активности плода.

«Рост плода замедлился примерно на 28-й неделе».

Новорожденные

У некоторых детей наблюдались определенные проблемы в период новорожденности, у других — он прошел без осложнений. У некоторых новорожденных сразу возникали нарушения, чаще всего связанные с кормлением и дыханием. У нескольких детей впоследствии был поставлен диагноз «детский церебральный паралич». У многих в неонатальном периоде отмечалась вялость. Врачи называют это состояние гипотонией — снижением мышечного тонуса, что может вызывать трудности с сосанием, глотанием и/или захватом груди. Гипотония также может быть причиной задержки развития крупной моторики: умение переворачиваться, сидеть, ползать и ходить. Некоторым новорожденным требовалась дополнительная подача кислорода, в связи с чем их переводили в отделения интенсивной терапии для новорожденных (ОИТН).



4 недели

«Был очень вялым и плохо сосал. Сначала требовалось дополнительное введение грудного молока через зонд, но постепенно он приспособился к грудному вскармливанию, и его удалось сохранить до 2 лет параллельно с введением в рацион твердой пищи».

«Отмечалась гипотония, сложности при кормлении грудью, потеря веса (отставание в физическом развитии)».

Внешность

Определенные черты лица очень характерны для детей с синдромом ReNU. Некоторые из них связаны с мышечной слабостью, из-за чего лицо кажется малоэмоциональным («миопатическое лицо»). Из-за этих специфических лицевых особенностей дети с синдромом ReNU похожи друг на друга.

Самыми распространенными характерными чертами являются вытянутая форма лица с крупными щеками и широкой переносицей, глубоко (при этом широко или близко) посаженные глаза, складки кожи во внутреннем уголке глаза (эпикант), широкая переносица, вздернутый кончик носа, открытые вперед ноздри, недоразвитые ноздри (гипоплазия крыльев носа), а также большие «чашеобразные» уши (иногда развернутые кзади). У детей часто встречается крупный рот, полные щеки и полные губы с опущенными уголками, высокое аркообразное нёбо и большой или выступающий язык.

«Когда она была младше, то часто высовывала язык, но теперь, в 4 года, она делает это заметно меньше».

Развитие

■ Развитие общей и мелкой моторики

Та или иная степень задержка развития была отмечена у всех детей с синдромом ReNU (2025 год). Развитие таких навыков, как способность переворачиваться, сидеть, ходить, играть с игрушками, пользоваться столовыми приборами, застегивать молнию и пуговицы, пользоваться туалетом часто отстает в умеренной или тяжелой степени. У некоторых детей задержка в развитии проявляется в меньшей степени.

Часто отмечается гипотония (низкий мышечный тонус), которая нарушает двигательные функции, но обычно она становится менее выраженной с возрастом. К пяти годам большинство детей умели ходить, но некоторые при ходьбе широко расставляли ноги или имели нарушение координации. Часть детей, возможно, никогда не сможет ходить самостоятельно.

Раннее вмешательство с применением физической терапии и эрготерапии может оказаться полезным. Использование ортопедических средств, таких как обувь с усиленной поддержкой, ортопедические стельки и шины, также может улучшить двигательную активность. Некоторые используют вертикализатор, другим помогает тренажер для ходьбы или коляски для маломобильных людей.

Приучение к туалету также бывает с задержкой, но некоторым удается достичь успеха в этом вопросе.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [терапевтическим методам](#) и [приучению к туалету и контролю физиологических отпавлений](#).

«Гипотонию не заметили ни медицинские работники, ни мы. Только когда ей было около 4 месяцев, мы заметили, что она с трудом держит голову, не тянется к игрушкам и так далее. Однако низкий мышечный тонус не мешал ей дышать и есть, когда она была новорожденной».

«Гидротерапия значительно помогла повысить ее мышечный тонус в младенчестве».

«Самостоятельно села в 3 года (в Рождество — лучший подарок!). В 4 года начала ползать по-пластунски, в 6 лет — делать шаги с поддержкой за руки. В 7 лет начала ходить самостоятельно (под присмотром); в 15 лет достигла полного контроля мочеиспускания (иногда даже ночью). В настоящее время, в возрасте 28 лет, ее развитие соответствует уровню ребёнка от полутора до трех лет. Мышечный тонус снижен, может пройти короткие дистанции, около 25 м (для больших расстояний использует инвалидную коляску) — предпочитает передвигаться сидя на полу, подтягивая себя руками и ногами. С радостью занимает себя игрушками дома на полу; на дневных программах сидит за столами для занятий или передвигается, как ей хочется. Усталость бывает проблемой — обычно в таких случаях она направляется в спальню, чтобы показать, что снова хочет спать, — это происходит не так часто, но служит для меня звоночком, что она заболевает или просто устала».

«На ранних этапах наблюдалась задержка развития речи и ходьбы. Отмечалась снижение мышечного тонуса во всем теле. К восьми годам она начала ходить в ходунках с максимальной поддержкой».

«Раннее применение гидротерапии помогло справиться с низким мышечным тонусом. Сейчас, в 16 лет, она крепкая девочка, и прежняя мышечная "вялость" полностью исчезла».

■ Интеллектуальное развитие и обучение

У всех детей с синдромом ReNU наблюдается та или иная степень интеллектуальной недостаточности (ИН), и им скорее всего понадобится ранняя и постоянная поддержка в обучении. Некоторые из них способны читать и писать. Раннее вмешательство может дать заметный положительный эффект. Также рекомендуется проводить тестирование для оценки индивидуальных потребностей ребенка.



11 лет



18 лет

У *Unique* есть отдельная серия брошюр, посвященных [обучению](#) и [дальнейшему образованию, профессиональной подготовке и трудовой деятельности](#).

«Когда я вижу, как наша дочь каждый день учится чему-то новому, меня берет гордость. Каждый день мы всей семьей тоже чему-то учимся. Были и тяжелые дни, но мы всегда их преодолевали, и это показывает мне, сколько воли и силы у моей дочки. Она многого достигла с тех пор, как начала посещать ясли, и мы постоянно слышим об ее успехах, когда ходим на родительские собрания или говорим с ее учителями».

■ Освоение языка и речи

Дети с синдромом ReNU обычно не говорят. Кто-то может научиться говорить отдельные слова, а некоторые (как минимум два пациента с однонуклеотидным вариантом в гене) говорят свободно. Почти все родители считают, что их ребенок понимает намного больше, чем может выразить.

Обследование у логопеда помогает выявить индивидуальные трудности ребенка и подобрать подходящую именно ему программу занятий. В случаях, когда речь отсутствует или ограничена всего несколькими словами, выражать мысли и потребности могут помочь методы альтернативной и дополнительной коммуникации (АДК). К ним относятся указательные жесты, пиктограммы, жестикуляция, мимика, упрощенный жестовый язык, а также высокотехнологичные коммуникационные системы (вспомогательная коммуникация).

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [общению](#).

«Рекомендуем найти логопеда, специализирующегося на АДК (альтернативной и дополнительной коммуникации), поскольку это направление нам очень помогло».

«В младенчестве лепетала — произносила «ба», «па» и «ла» — но к полутора годам эти звуки пропали после неоднократных болезней и так и не вернулись. При этом она очень голосистая! Часто бывает очень громкой, пытается «перекричать» телевизор или разговаривающих рядом людей; начинает шуметь, как только мама рядом с ней пытается позвонить по телефону или ответить на звонок! У нее довольно хорошее понимание речи — на простые слова-команды вроде «шагни», «поднимись» или «сядь» она реагирует, особенно если нужно предостеречь ее от кочки или ступеньки. Активно использует мимику».

«А еще она любит петь. Слова, конечно, выговаривает неясно, но мелодия и ритм такие узнаваемые, что сразу понятно, какую песню она поет. Благодаря этому я точно знаю, что она любит музыку и искренне наслаждается ей».

«В 4 года ее речевое развитие значительно отстает. Она продолжает занятия с логопедом, и недавно ей дали устройство альтернативной и дополнительной коммуникации (АДК). Для базовых просьб она использует фразы от одного до трех слов. Также она использует указательные жесты и звуки, чтобы донести свою мысль. Часто лепечет, повторяет фразы из песен и мультфильмов, поет».

«Она может произносить звуки, обожает петь; среди произносимых слов — «ма», «па», «да». В школе она использует вспомогательные технологии, выбирая среди 6 слов на экране».

«Очень советуем занятия по развитию коммуникации и речи, включая освоение АДК и других коммуникативных средств. Чем раньше, тем лучше. Мы начали с использования системы Key Word Sign — сочетание звуков и жестов, затем — общение с помощью карточек PECS, а после перешли к приложениям на планшете — сначала Touch Chat, а затем Proloquo2Go. Развитие навыков общения стало основной задачей для нашей семьи, так как наша дочь очень общительная и требовательная к вниманию, и помочь ей в этом было нашей главной целью. Сейчас ей 16 лет. Для общения она использует жесты, приложение Proloquo2Go на планшете, а также использует звукоподражание для некоторых слов, которые понимают только те, кто с ней знаком».

■ Кормление

Трудности с приемом пищи — распространенное явление для новорожденных или детей в раннем возрасте, но могут появиться в подростковый период и сохраняться на всех этапах развития.

У детей с низким мышечным тонусом часто наблюдается слабое сосание, из-за чего кормление грудью или из бутылочки становится для них очень утомительным. Такие малыши могут есть очень долго, или

их приходится кормить чаще обычного. Иногда для набора веса приходится использовать высококалорийные молочные смеси.

Многие дети также страдают от гастроэзофагального рефлюкса (ГЭРБ), при котором содержимое желудка поднимается обратно в пищевод. При этом состоянии может потребоваться медикаментозное лечение, коррекция положения тела во время кормления, введение дополнительных питательных смесей, или, в некоторых случаях, установка назогастрального зонда (НГЗ) или гастростомической трубки. В некоторых случаях возникала аспирация, то есть попадание жидкости, пищи или слюны в дыхательные пути или легкие.

По мере взросления детям может быть сложно перейти на пюреобразную, а затем и твердую пищу. Некоторые родители отмечали, что их ребенок привередлив в еде; другим не нравилась текстура пищи или были трудности с жеванием. Некоторым детям по-прежнему требуется измельченная, мягкая или мелко нарезанная еда.

Кормление младенцев и детей обычно является приятным процессом. Однако для малышей, у которых рано возникли трудности с приемом пищи, оно может стать источником стресса. Некоторые дети, даже преодолев проблемы с глотанием, рефлюксом или жеванием, впоследствии приобретают стойкое отвращение к еде. Обратитесь к своему семейному врачу, патронажной медсестре, логопеду или детскому врачу за направлением к специалисту по вопросам питания для проведения обследования и получения рекомендаций по преодолению трудностей с приемом пищи и жидкости.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [кормлению](#).

«Она ест разнообразную мягкую пищу, однако может подавиться, и поэтому ей требуется присмотр, помощь и особое приготовление еды. Она может есть самостоятельно руками в сочетании с кормлением с ложки, но этот процесс длится бесконечно — до трех часов один прием пищи».

«Ее приходилось кормить из бутылочки, сейчас она использует специальную посуду и ест пищу только в виде пюре».

■ Запоры

У детей с синдромом ReNU часто бывают запоры, что может быть связано с низким мышечным тонусом, недостаточной физической активностью, скудным питанием, малым потреблением жидкости и другими факторами, которые еще не до конца изучены. Возможные причины запоров важно обсуждать с врачом. Он может порекомендовать изменить питание ребенка или предложить размягчители стула или слабительные средства. В особо тяжелых случаях детям назначали клизмы.

«Внезапно начались запоры в 15 лет — может, из-за скачка роста или гормонов?»

■ Рост и телосложение

Многие дети с синдромом ReNU отличаются низким ростом и размером головы меньше ожидаемого (микроцефалия). Обычно это проявляется при рождении (врожденная микроцефалия), но может развиваться и с течением времени.

«Ниже своих сверстников с рождения».

■ Характер

Поведение детей с синдромом ReNU, как правило, соответствует их общей степени задержки в развитии, а родители говорят, что они очень привязаны, любят обниматься, держаться за руки и целовать близких.

Детям особенно нравятся сенсорные игры. Они получают огромное удовольствие от музыки, музыкальных игрушек, шума машин и самолетов, игр с водой и ощущения дуновения ветра. Большинство из них обожают активный отдых, включая качели и карусели.

«В целом она жизнерадостна, очень пассивная, но при этом довольная и счастливая девочка. Свое разочарование или обиду она выражает физически — напрягается всем телом, рычит, хлопает или кусает себя за руку. "Неподходящая" песня ее расстраивает и даже может вызвать у нее слезы».

«Она любит гулять на свежем воздухе, качаться на качелях, гулять, плавать, брызгаться, играть со светящимися игрушками, петь, обниматься и смеяться от души — очень заразительно!»

«Она любит смотреть фильмы. Ей нравится слушать музыку и танцевать».

«Она — улыбчивая девочка. Увидев ее улыбку, вы тоже начнете улыбаться! Ей нравится музыка, она часто поет. Она любит проводить время со своими близкими, но также очень ценит время, проведенное за игрой в своей комнате. Она обожает все, что связано с животными! Особенно с домашними животными. Она с радостью расставляет игрушки и фигурки на полу или раскладывает их по коробкам. Она неспеша рассматривает каждое животное и говорит, что это за животное и какие звуки оно издает».

«Она любит качаться на качелях, прыгать на батуте, плавать в бассейне или принимать ванну. Ей нравится кататься на машине или трехколесном велосипеде и гулять. Она обожает мультфильм "Любопытный Джордж". Любит читать книги».

«Ласковая и любвеобильная. Любит воду, огоньки и вращающиеся игрушки. Любит слушать музыку и танцевать, качаясь из стороны в сторону. У нее есть чувство юмора, она может рассмеяться даже над мелочью. Очень общительная — не боится незнакомцев и не чувствует опасности».



15 лет



10 лет

■ Особенности поведения

Не у всех детей или взрослых с синдромом ReNU есть проблемы с поведением, однако многие из них испытывают сложности в социальной адаптации и могут демонстрировать чрезмерные негативные реакции. Часто это связано с тревогой из-за трудностей в общении и понимании окружающих. Как правило, четкий распорядок дня, система ограничений и поощрений и другие методы контроля поведения идут детям на пользу. Также помогает внедрение различных способов преодоления коммуникативных проблем.

У половины детей с синдромом ReNU диагностируется расстройство аутистического спектра (РАС) или наблюдаются отдельные его проявления. Аутизм нельзя диагностировать какими-либо анализами — диагноз ставится специально обученным врачом и психологом по результатам наблюдения за поведением. Это обследование часто бывает комплексным и включает в себя консультации логопеда и эрготерапевта, а также адаптируется под возраст ребенка. В зависимости от итогов обследования ребенка могут направить к детскому дефектологу, неврологу, психиатру или психологу.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [сложному поведению](#).

«Аутизм был диагностирован примерно в возрасте 3-х лет».

«Аутичные черты: движения рук, сенсорная стимуляция, движения головы и всего тела».

«Особенности поведения проявляются только из-за гормональных нарушений и переходного возраста, а также из-за трудностей в общении».

■ Сон

Примерно у половины младенцев и детей с синдромом ReNU наблюдаются проблемы со сном. Причины беспокойного сна не всегда понятны, при этом аналогичные проблемы нередко диагностируются и у здоровых сверстников. Когда ребенок не может нормально уснуть или выспаться, это становится настоящим испытанием на прочность для всей семьи. Наладить сон могут помочь режим и снотворные, однако их эффективность при синдроме ReNU не изучалась, поэтому их применение нужно обсуждать с врачом.

В отдельной брошюре *Unique* можно найти больше информации по вопросам [сна](#).

«Требуется целый "коктейль" из успокоительных, иначе она просыпается всю ночь».

«Сон стал намного хуже, когда участились судорожные приступы и увеличились дозировки лекарств».

■ Взрослая жизнь

Взрослая жизнь людей с этим синдромом может сильно различаться и зависит от многих факторов: есть ли проблемы с обучением и со здоровьем, насколько снижен интеллект, была ли эффективна ранняя терапия.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [переходному возрасту](#).

«Каждую неделю наша дочь с удовольствием ходит в местный бассейн или спа-центр, а чтобы ей было комфортно и ее не пугал лишний шум, она занимается с няней индивидуально в самые спокойные часы. Она очень любит высказывать свое мнение, и часто ее голос звучит громче всех в компании.

Еще одна ее большая страсть — регулярные занятия верховой ездой. Верховая езда всегда была одним из ее самых любимых занятий — как в школьном возрасте, так и в первые годы взрослых программ.

После двенадцатимесячного перерыва она перешла в местный центр верховой езды, где очень быстро восстановила свои навыки.

Ей нравится общаться со сверстниками на дневных занятиях четыре раза в неделю. Позднее начало занятий ей идеально подходит, так как она любит поспать подольше. После занятий за ней приходят сиделки, которые отводят ее на массаж, в магазин, погулять по городу (на коляске) или сразу домой. Чтобы дать маме немного отдохнуть, раз в неделю вечером сиделка также кормит ее и укладывает спать.

Пару раз в месяц на выходных они проводят весь день вместе за городом — ей нравятся ухабистые дороги и ярко горящие фары других автомобилей.

Три ночи в месяц она остается в отделении временного пребывания — таким образом, она может отдохнуть от дома, а мы от круглосуточного присмотра за ней. Часто туда также приезжают ее друзья со школьных времен — для них это отличная возможность провести время вместе».

Проблемы со здоровьем

■ Судороги

Часто у детей с синдромом ReNU наблюдаются различные формы судорог (внезапных и неожиданных изменений электрической активности головного мозга). На момент начала приступов ребенку может быть как год, так и десять лет. В зависимости от пораженных областей мозга симптомы могут различаться, но обычно включают временную заторможенность, неконтролируемые подергивания и потерю сознания или нарушение ориентации.

Электроэнцефалография (ЭЭГ) и видеоэлектроэнцефалография (видео-ЭЭГ) — это медицинские исследования, которые используются для измерения и записи электрической активности головного мозга. В сочетании с другими исследованиями они помогают определить тип судорожных приступов. У некоторых людей могут наблюдаться эпилептические припадки сразу нескольких типов. На сегодняшний день у пациентов с синдромом ReNU были описаны следующие типы судорожных приступов:

Фокальные судороги — считаются наиболее распространенным типом судорог у людей с эпилепсией, ранее назывались парциальными. Приступ начинается в одном полушарии мозга.

Инфантильные спазмы — судорожные приступы, протекающие сериями и обычно встречающиеся у детей от трех до десяти месяцев. Чаще всего наблюдаются при пробуждении ребенка, могут быть как ярко выраженными, так и едва заметными.

Фебрильные судороги — возникают исключительно при высокой температуре.

Генерализованные тонико-клонические судороги — как правило, именно этот тип судорог люди чаще всего ассоциируют с эпилепсией. В начале приступа аномальная электрическая активность затрагивает оба полушария головного мозга. Такие приступы начинаются с резкого напряжения мышц, за которым следуют подергивания конечностей.

Эпилептический статус — состояние, при котором приступ длится более пяти минут, либо когда приступы идут друг за другом, и человек между ними не приходит в сознание.

Больше информации на сайте www.epilepsysociety.org.uk/

Судороги могут вызывать большое беспокойство у семей и выглядеть пугающе, но в большинстве случаев они проходят самостоятельно, либо купируются при введении лекарственных препаратов. Успешно контролировать эпилепсию часто удается препаратом «Кеппра» (леветирацетам). Если у вашего ребенка впервые возникли судороги, необходимо убрать опасные предметы поблизости, чтобы он не мог пораниться, и обратиться к врачу.

«В раннем детстве (в три-четыре года) у нас случилось два первых фебрильных приступа, позже (в шесть лет) еще один на фоне метаболического ацидоза».

«В четыре года у нее случился сильный приступ. Она была госпитализирована, и ей потребовалась кратковременная интубация дыхательных путей. При поступлении у нее уже не регистрировалась эпилептическая активность на ЭЭГ, но оказалось, что у нее высокая температура и аденовирусная инфекция».

«Синдром Леннокса — Гасто в основном характеризуется тонико-клоническими приступами, но также встречаются абсансы и фокальные приступы с потерей сознания».

«Фокальные, генерализованные тонико-клонические приступы, абсансы и эпилептические статусы».

■ Аномалии развития головного мозга

Магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга — это метод, позволяющий визуализировать головной мозг. По результатам МРТ у большинства детей с синдромом ReNU, были обнаружены структурные аномалии мозга. Наблюдаемые изменения варьируются и включают: уменьшение объема белого вещества; недоразвитость (гипоплазию) или частичное/полное отсутствие (агенезию) мозолистого тела, соединяющего два полушария мозга; уменьшение объема мозга (атрофию мозжечка); увеличенные желудочки (вентрикуломегалию); задержку миелинизации; наличие заполненных жидкостью мешочков (кист). Эти аномалии диагностируются неврологом и, как правило,

не требуют специфического лечения.

«Увеличение желудочков и истончение мозолистого тела».

«В два года была проведена МРТ, результаты в пределах нормы».

«Снижение объема белого вещества».

■ Глаза и зрение

У детей с синдромом ReNU часто наблюдается широкий спектр нарушений зрения и патологии глаз. У одного ребенка может возникнуть сразу несколько таких проблем.

У большинства детей отмечается нарушение зрения - близорукость (миопия) или дальнозоркость (гиперметропия). Обычно это корректируется с помощью очков. Однако у нескольких детей это привело к слабовидению. Около 50% детей страдают косоглазием (страбизмом), при котором один или оба глаза смотрят внутрь, наружу, вверх или вниз. Это состояние может корректироваться специальными накладками (окклюдерами), очками, упражнениями или путем хирургического вмешательства. Также нередко наблюдается непроизвольное движение глаз (нистагм). В редких случаях было выявлено недоразвитие зрительного нерва (гипоплазия) и корковое нарушение зрения (КНЗ) — состояние, при котором нарушение зрения обусловлено проблемой в головном мозге, а не в самом глазу. У некоторых детей наблюдается повышенная чувствительность к свету, из-за чего их глаза могут закатываться вверх.

«Корковое нарушение зрения в значительной степени устранено, для лечения эзотропии (вид страбизма) было проведено две операции, атрофия зрительного нерва легкой степени, горизонтальный маятникообразный нистагм сохраняется».

«Окуломоторная апраксия (ОМА) — с рождения не может совершать быстрые горизонтальные движения глазами. Страбизм присутствовал с рождения, но впоследствии был устранен. Нистагм — глаза закатываются вверх и совершают резкие саккадические движения».

«Носит очки с года».

■ Позвоночник и кости

У детей с синдромом ReNU часто наблюдается низкая плотность костной ткани (остеопения), из-за чего у них повышен риск повторных переломов.

У некоторых детей наблюдается дисплазия тазобедренного сустава, при которой бедро легко выходит из сустава. Она может быть заметна сразу после рождения или проявляется позже. В любом случае, существуют различные способы лечения этого состояния: использование шины, иммобилизация гипсом, в отдельных случаях — хирургическое вмешательство.

Довольно часто встречаются и нарушения, затрагивающие позвоночник: врожденное или приобретенное искривление позвоночника - боковое искривление (сколиоз), округление верхней части спины (кифоз), кифосколиоз — сочетание кифоза и сколиоза. Искривление позвоночника лечат с помощью физической терапии, лечебной физкультуры, ношения корсета. В отдельных случаях может понадобиться хирургическое вмешательство.

«Мы два года думали, делать ли дочери операцию на тазобедренном суставе и накладывать ли гипсовую повязку. Очень волновались, что придется подвергать ребенка такому испытанию. Но она справилась и прекрасно перенесла пять недель в гипсе. А вот восемь недель реабилитации в стационаре и два года, которые потребовались для восстановления прежней подвижности, были для всех нас по-настоящему тяжелыми. Тем не менее результат стоил усилий — уже вскоре после операции дочь перестала испытывать боль при сидении».

«Дисплазия тазобедренного сустава, но вывихов не было, поэтому операцию не предлагали. Много лет наблюдались в ортопедическом центре. Выявили остеопороз, когда в 5 лет упала с колен сестры и сломала стопу, провели УЗИ и проверили минеральную плотность костной ткани. Также выявлена разница в длине ног».

«Легкая двусторонняя дисплазия тазобедренного сустава, на данный момент хирургическое вмешательство не требуется».

«Был один случайный перелом».

«При рождении была дисплазия тазобедренного сустава, но ее удалось исправить с помощью ортопедической шины в первые месяцы жизни. Плотность костной ткани была снижена, но помогло введение золедроновой кислоты».



27 лет

■ Эндокринные (гормональные) нарушения

У детей с синдромом ReNU могут встречаться гормональные нарушения. К ним относятся сниженная функция щитовидной железы (гипотиреоз), недостаток гормона роста, а также дефицит всех гормонов гипофиза (пангипопитуитаризм). Для оценки уровня гормонов и определения необходимости лечения рекомендуется проконсультироваться с эндокринологом.

■ Стопы

Родители могут заметить у ребенка глубокие складки на ступнях. Также может наблюдаться необычное положение стопы, такое как плоскостопие или косолапость, когда стопы вывернуты внутрь и ступни направлены друг к другу. Пальцы ног иногда накладываются друг на друга, а ногти бывают недоразвитыми (гипоплазия) или деформированными. У некоторых детей эти особенности совсем незначительные, поэтому лечение не требуется. Остальным может помочь массаж, ортезы и физическая терапия. Лечение назначается каждому ребенку индивидуально, и в ряде случаев наилучшим способом повышения двигательной активности является хирургическая коррекция.

«Плоскостопие и выступающая косточка на больших пальцах. Несколько лет она носила ортезы для голеностопных суставов (AFO), но со временем они стали вызывать дискомфорт. Сейчас использует мягкие силиконовые разделители-корректоры для пальцев. Обувь подбирается с учетом ее перекрещивающихся пальцев, при этом на правой стельке необходимы накладки, чтобы компенсировать разницу в длине ног и скорректировать положение и движение ног (ходит на полусогнутых ногах и имеет X-образное искривление в коленных суставах)».

«Средний палец стопы подогнут под соседние».

■ Слух

У некоторых детей наблюдается нарушение слуха или его потеря, однако у большинства слух остается в норме. Может наблюдаться кондуктивная тугоухость, при которой затруднено проведение звуковых сигналов во внутреннее ухо, или нейросенсорная тугоухость, при которой могут быть нарушены функции внутреннего уха, улитки или слухового нерва (этот нерв передает звуковые сигналы в мозг), а также возможно сочетание кондуктивной и нейросенсорной тугоухости.

Во многих ситуациях для улучшения слуха могут применяться слуховые аппараты.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [слуху](#).

«Легкая потеря слуха. Пользовались слуховыми аппаратами, но они вызывали раздражение кожи. Пройдено 12 ежемесячных осмотров».

■ Нарушения развития половых органов

У некоторых мальчиков отмечаются незначительные особенности развития половых органов, чаще всего — неопущение яичек (крипторхизм). Такое состояние встречается и у детей без синдрома ReNU, в большинстве случаев его можно исправить хирургическим путем. О нарушениях развития половых органов у девочек не сообщалось.

■ Нарушения развития почек и мочевыводящих путей

Некоторые дети рождаются с аномалиями развития почек и/или мочевыводящих путей. Довольно часто встречаются инфекции мочевыводящих путей (ИМВП). Для их лечения могут применяться антибиотики. При повторяющихся инфекциях может быть назначена профилактическая антибактериальная терапия.

Среди выявленных аномалий — гидронефроз - увеличение одной или обеих почек из-за скопления в них мочи. Иногда это нарушение удается обнаружить ещё во время беременности при проведении ультразвукового исследования. В легких случаях лечение не требуется, будет достаточно наблюдения у врача. В более серьезных случаях повышается риск ИМВП, которые можно лечить при помощи антибиотиков. Реже может потребоваться установка катетера для отведения мочи и предотвращения повреждения почек. Также сообщалось о таком заболевании, как почечный (пузырно-мочеточниковый) рефлюкс, при котором происходит заброс мочи из мочевого пузыря обратно в почку, что может повредить почкам и привести к частым ИМВП.

Также описаны случаи рождения детей с камнями (конкрементами) в почках, с отложением кальция в почке (нефрокальцинозом), с наполненными жидкостью полостями в почках (кисты почек), которые формируются обычно в период внутриутробного развития. Одна небольшая киста может не приводить к повреждению органа, но множество кист может нарушать нормальную работу почки. Почка с множественными кистами может быть удалена.

«В детстве при инфекциях мочевыводящих путей ей помогали препараты с экстрактом клюквы. Гиперкальциурия привела к образованию камней в почках, которые перекрыли левый мочеточник. Примерно в 3 года провели операцию и установили временный мочеточниковый стент. Также у нее семейная поликистозная болезнь почек. Делали регулярные УЗИ почек и сдавали анализы на соотношение кальция/креатинина в моче. Наблюдается нефрологом».

■ Грыжи

Некоторые дети рождаются с грыжей — аномалией, при которой происходит выпячивание какого-либо органа или жировой ткани через слабое место в окружающей мышечной или иной ткани. Грыжи могут быть в области пупка (пупочная грыжа) или в паховой области (паховая грыжа). Есть шансы, что грыжа закроется естественным путем, однако в большинстве случаев необходимо хирургическое вмешательство.

«При рождении была пупочная грыжа, лечения не требовалось».

«Две операции по удалению грыжи».

■ Заболевания сердца

У некоторых людей с синдромом ReNU встречаются заболевания сердца, они могут быть врожденными или приобретенными. Заболевания сердца могут быть диагностированы с помощью таких исследований, как электрокардиограмма (ЭКГ) (запись электрической активности сердца), эхокардиограмма (ультразвуковое исследование сердца) или рентген грудной клетки.

Патологии сердца подразделяются на аномалии размеров и структуры сердечной мышцы и клапанов. Например, наличие отверстия между двумя нижними камерами сердца (дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП)); нарушения одного из клапанов сердца - дефект митрального клапана или двустворчатый аортальный клапан; сохранение отверстия в сердце, которое в норме после рождения должно закрываться (открытое овальное окно); ускоренное сердцебиение (суправентрикулярная

тахикардия). Некоторые из этих состояний не сопровождаются серьезными проблемами и, со временем, разрешаются самостоятельно. Другие могут потребовать медикаментозного лечения или хирургического вмешательства.

«У нее податальная фокальная гипертрофическая кардиомиопатия межжелудочковой перегородки. Мне говорили, что она не увеличилась с годами и не препятствует току крови в ее сердце. Теперь мы не так часто посещаем кардиолога, хватает наблюдения семейного врача».

«В этом году сделали УЗИ сердца в рамках планового обследования, и оно в норме».

«Никаких сердечных заболеваний. Хотя у нее высокая частота сердечных сокращений в покое, и показатели находятся на верхней границе нормы».

■ Кожные заболевания

У некоторых детей с синдромом ReNU наблюдаются кожные заболевания, в частности экзема, которая проявляется в покраснении, зуде и воспалении кожи. Ваш врач подскажет, как ухаживать за кожей, назначит увлажняющие средства для кожи и другие виды лечения, которые помогут облегчить симптомы.

Также сообщалось о таких кожных проявлениях, как пигментные пятна цвета «кофе с молоком»; участки с недостаточной пигментацией кожи (витилиго); синевато-красное сетчатое окрашивание кожи (ливедо); небольшие шероховатые бугорки или участки на коже (фолликулярный кератоз); избыточный рост волос на теле (гипертрихоз); а также патологическое скопление кровеносных сосудов на поверхности кожи или под ней, которое может выглядеть как красное родимое пятно (гемангиома).

«Розацеа (розовые угри) на лице. Как в детстве, так и во взрослом возрасте на руках изредка появляется тяжелый дерматит».

«Экзема на ногах, иногда на лице, ее кожа очень чувствительна».

■ Зубы

Сообщается, что примерно половина детей с синдромом ReNU имеют проблемы с зубами. Родители описывали такие проблемы, как аномальный размер челюсти, что приводит к скученности или широко расставленным зубам; необычно тонкая и слабая эмаль (гипоплазия эмали), ранее прорезывание молочных и/или коренных зубов. Важен качественный уход за зубами, чтобы предотвратить кариес. Кроме того, детям и взрослым могут понадобиться специализированные стоматологические услуги в стационаре, в том числе лечение под общим наркозом.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [уходу за зубами ребенка](#) и [основным проблемам с зубами](#).

«Есть проблемы с эмалью верхних передних зубов, кариеса нет — она позволяет мне чистить ей зубы, но однажды она меня сильно укусила, и теперь я использую специальные захваты для головы/челюсти».

«Зубы с меловидными пятнами, у передних зубов короткие корни».

■ Гиперсаливация и слюнотечение

Некоторые родители отмечали, что у их детей в большей или меньшей степени наблюдается избыточная выработка слюны (гиперсаливация) и/или слюнотечение (сиалорея). Слюнотечение может возникать и без гиперпродукции слюны, например, если ребенок не может полностью закрыть рот, или у него нарушено глотания. Это иногда возникает при неврологических нарушениях, таких как церебральный паралич и умственная отсталость. Существуют различные методы лечения, и при необходимости могут быть назначены лекарства, например, гиосцина бутилбромид. Однако некоторые препараты могут вызвать побочные эффекты. Родители также говорят, что их дети любят грызть предметы или тянуть их в рот, поэтому они рекомендуют использовать силиконовые жевательные трубки или ожерелья.

«Она очень часто высовывает язык, — это ее любимая "игрушка". В результате это привело к сильной

мацерации кожи на руках, которую успешно вылечили с помощью спрея «Кавилон», защитных кремов и неопреновых полуперчаток. Принадлежности для оральной моторики, жевательные трубки и другие подобные товары также помогли улучшить состояние ее кожи рук, так как иначе она будет грызть игрушки, засовывать палец в рот или высовывать язык».

«Ей нравится грызть предметы, такие как жевательные трубки».

Насколько распространен синдром ReNU?

Трудно сказать наверняка. В медицинских статьях, опубликованных до января 2025г., приводятся данные о более чем 250 случаях синдрома ReNU. Исследование, проведенное Юйнем Чэнем и соавторами в 2024 году, показало, что патогенные варианты в гене *RNU4-2* могут быть причиной 1 из 250 (0,4 %) случаев нарушения нейropsychического развития, и потенциально это может касаться десятков тысяч семей по всему миру.

Почему это произошло?

Во время зачатия генетический материал родителей (ДНК) копируется в яйцеклетку и сперматозоид, при слиянии которых развивается эмбрион. Метод репликации генетического материала несовершенен, поэтому в генетическом коде детей возникают случайные изменения, которых нет в родительской ДНК. Такие изменения естественны и не связаны с питанием родителей, окружающей средой или образом жизни. Большинство изменений в структуре ДНК безвредны. Но в редких случаях подобные изменения могут приводить к проблемам со здоровьем или влиять на развитие ребенка.

Если случайное изменение возникнет в гене *RNU4-2* и нарушит его функцию, тогда ребенок родится с синдромом ReNU. В подавляющем большинстве выявленных до 2025 г. случаев синдрома ReNU мутация в гене возникла случайно и впервые в данной семье (или «*de novo*» (dn)). В редких случаях у одного из родителей может быть такое же изменение гена в некоторых яйцеклетках или сперматозоидах. В процессе зачатия эта мутация передается ребенку (данный феномен также известен как гонадный мозаицизм).

Важно понимать, что в этом нет ничьей вины: родители не несут ответственности за генетические изменения, которые возникли у них или у их детей. У каждого из нас свои уникальные варианты в генах, большинство из которых абсолютно безвредны.

Может ли это повториться?

Вероятность рождения в семье еще одного ребенка с редким генетическим синдромом зависит от генетического кода родителей. На сегодняшний день (2025 год) почти у всех пациентов с синдромом ReNU патогенные варианты возникли *de novo* (dn), а это значит, что ни у одного родителя не было обнаружено такой же мутации в гене *RNU4-2*, как у их ребенка. Таким образом, вероятность рождения в семье еще одного ребенка с синдромом ReNU обычно составляет менее 1%. Одной из возможных причин повторной передачи этой мутации может стать вышеупомянутое редкое явление под названием гонадный [мозаицизм](#), хотя до сих пор о таких повторных случаях синдрома ReNU не сообщалось. В этом случае у родителя патогенный вариант присутствует только лишь в некоторых яйцеклетках или сперматозоидах. Следовательно, его невозможно выявить по анализу крови родителей. Среди материалов, опубликованных *Unique*, есть брошюра о [мозаицизме](#), в которой описывается этот феномен.

Чтобы обсудить риск повторного рождения ребенка с синдромом ReNU, семья может проконсультироваться с клиническим генетиком или консультантом по генетическим вопросам. У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [планированию следующего ребенка](#), [пренатальной генетической диагностике](#), консультации с клиническим генетиком и [помощи братьям и сестрам тех, у кого выявили редкие генетические изменения](#).

Можно ли вылечить синдром ReNU?

На сегодняшний день не существует лекарства от синдрома ReNU. Однако установление точного диагноза позволяет пациенту и его семье получить более эффективную поддержку и разработать тактику медицинского наблюдения.

Рекомендации по наблюдению

■ Непосредственно после постановки диагноза

Провести обследования тех органов и систем, которые могут страдать при синдроме ReNU, если ранее такая диагностика не проводилась. Это позволит определить, какие симптомы присутствуют и насколько они серьезны.

■ Симптоматическая терапия

Медицинское наблюдение пациента с синдромом ReNU чаще осуществляется мультидисциплинарной командой специалистов, в которую могут входить:

- **педиатр** — врач, контролирующий физическое, психическое и социальное здоровье детей от рождения и до подросткового возраста.
- **гастроэнтеролог** — врач, который лечит заболевания желудочно-кишечного тракта.
- **невролог** — врач, специализирующийся на заболеваниях нервной системы, в том числе патологиях головного и спинного мозга, эпилепсиях, нервно-мышечных болезнях.
- **детский ортопед** — врач, специализирующийся на заболеваниях костно-мышечной системы.
- **рентгенолог** — врач, который проводит диагностику, используя методы медицинской визуализации, включая рентген и компьютерную томографию.
- **эндокринолог** — врач, занимающийся гормональными нарушениями и их последствиями для организма (например, такими заболеваниями, как диабет и гипотиреоз)
- **уролог** — врач, который занимается диагностикой и лечением заболеваний мочевыделительной системы.
- **офтальмолог** — врач, который занимается заболеваниями глаз.
- **подолог** — врач, занимающийся болезнями стоп, голеностопных суставов и нижних конечностей.
- **сурдолог** — специалист, который занимается диагностикой и лечением проблем со слухом и равновесием.
- **оториноларинголог** — врач, который занимается заболеваниями уха, горла и носа.
- **дерматолог** — врач, который занимается кожными заболеваниями.
- **кардиолог** — врач, который занимается болезнями сердца.
- **генетик** — врач, который занимается диагностикой и профилактикой генетических заболеваний, а также определяет тактику оказания медицинской помощи при них.

В комплексном лечении ребенка может потребоваться помощь **и других специалистов**, например, диетолога.

■ Лечение и терапия

Раннее вмешательство может дать заметный положительный эффект. Также рекомендуется проводить тестирование для оценки индивидуальных потребностей ребенка. После такого тестирования ребенку может быть выдан индивидуальный план обучения (в США), план по поддержке в образовании, медицинской и социальной помощи (в Великобритании) или равноценный документ в других странах, позволяющий контролировать предоставление ему всех необходимых мер образовательной, медицинской и социальной поддержки.

На данный момент не существует специфического лечения синдрома ReNU. Однако проявления синдрома можно облегчить методами таких терапевтических направлений как:

- **Физическая терапия (ФТ)** помогает людям при травмах и заболеваниях улучшить их состояние с помощью движений, упражнений и мануальной терапии. Важную роль играет обучение пациентов и рекомендации специалистов, в том числе при болевом синдроме.
- **Эрготерапия.** Это комплекс мероприятий, направленных на повышение самостоятельности и адаптации пациента, что позволяет улучшить его здоровье и состояние. Например, у пациентов с генетическими заболеваниями эрготерапия включает развитие крупной и мелкой моторики, обеспечение пациента необходимым оборудованием в быту.
- **Занятия с логопедом** помогают справиться с проблемами речи, языка и коммуникации.
- Родители также рекомендуют **музыкальную терапию, иппотерапию (с лошадьми)** и АВА – терапию (**прикладной анализ поведения**).
- Рекомендуется диета, богатая клетчаткой, и/или размягчители стула и слабительные, чтобы избавиться от запора. При стойких запорах могут назначать клизмы.

■ Наблюдение

Рекомендуется наблюдать за следующими показателями, чтобы отслеживать динамику симптомов у человека с синдромом ReNU, его реакцию на лечение и появление новых симптомов:

- Оценка роста и полноценности питания.
- Оценка психоневрологического статуса и возможности обучения. Проводится раз в несколько лет для оптимизации индивидуального плана обучения.
- Регулярная (ежегодная) проверка зрения у офтальмолога.
- УЗИ мочевыделительной системы для выявления признаков заболевания мочевыводящих путей при постановке диагноза синдрома ReNU. По рекомендациям врачей исследование может быть назначено повторно.
- Наблюдение за функцией почек, особенно при обнаружении отклонений на УЗИ мочевыделительной системы или при повторных инфекциях. Рекомендации по обследованию дает врач-нефролог в зависимости от характера патологии почек и признаков прогрессирования заболевания.
- Оценка регулярности стула (не реже одного раза в год). Лечение запоров в соответствии с рекомендациями педиатра или гастроэнтеролога.
- Проверка слуха
- Контроль состояния эндокринной системы, особенно проявлений гипотиреоза.
- Анализ показателей крови.
- Выявление признаков остеопении
- Кардиомониторинг по показаниям
- Регулярный осмотр у стоматолога.

Текущие исследования

В настоящее время роль регуляторной части нашего генома, то есть той, которая не кодирует белки, продолжает изучаться учеными. Только совсем недавно (в апреле 2024 года) было обнаружено, что патогенные варианты в некодирующем гене *RNU4-2* приводят к нарушению нейropsychического развития. Исследователи по всему миру изучают эту патологию, чтобы понять, насколько часто встречается синдром ReNU, выяснить, как и почему изменение ДНК в гене *RNU4-2* приводит к специфическим особенностям пациентов с этим синдромом, а также разработать эффективные методы терапии и повысить качество жизни больных.

Дополнительная проверка вариантов в некодирующем гене *RNU4-2* при генетическом исследовании может помочь поставить диагноз тысячам пациентам по всему миру, имеющим нейropsychические нарушения, у которых в ходе стандартных исследований белок-кодирующих генов не найдены причины их состояния.

Семьи рассказывают...

«Все в моей дочке особенное. Чего только стоит ее способность общаться только глазами и языком тела. У нее особенный смех, особенные объятия. Благодаря ей мы многое узнали о себе, о своих сильных сторонах и слабостях. Обе ее сестры получили полезный опыт - наблюдение за своей сестрой, любовь, которую они ей давали и получали от нее в ответ, пока росли вместе. Местные жители часто ее узнают — они подходят к нам и рассказывают, что познакомились с ней на плавании или видели, как она гуляла с сиделками».

«Еще до того, как синдрому дали название, я и мой муж посмотрели на сокращение *RNU4-2* и прочитали его, как «*renew*» (англ. *обновлять, возобновлять*). Для нас этот синдром всегда был про обновление — жизнь нашей дочери привела к самым разным обновлениям в нашей семье благодаря любви, которую она в нас пробуждает, и надежде, что постановка диагноза может помочь в будущем».

«Моя дочь научила меня многим вещам, которые, как мне раньше казалось, мне никогда не пригодятся. Благодаря ей я познакомилась с удивительными людьми — теми, кому сама смогла помочь, и теми, кто помог нам на нашем пути. Другие мои дети тоже многое узнали о жизни детей с ограниченными возможностями здоровья. Мы зовем ее нашей маленькой звездочкой. Мы каждый день благодарим судьбу за то, что можем чувствовать себя счастливыми с ней».

«Она приносит столько радости всем вокруг. В школе ее обожают, а врачи просто души в ней не чают. Я всегда говорю, что у нее есть поклонники по всему миру: мы делились ее историей с друзьями и коллегами в разных странах. Этот сложный, полный испытаний путь подарил мне встречи с невероятными, замечательными людьми. Я научилась радоваться каждому, даже самому маленькому достижению, и начала по-другому смотреть на жизнь. Пройдя такое страшное для родителя испытание, уже не переживаешь из-за мелочей и учишься сохранять спокойствие в стрессовых ситуациях».

«Она помогает нам осознать: хотя ее жизнь сложилась не так, как мы когда-то ожидали и мечтали, она создает свою собственную прекрасную историю, которая вдохновляет всех вокруг».



Источники

Данная брошюра содержит информацию из опубликованной медицинской литературы, а также сведения, полученные от участников *Unique* и семей, столкнувшихся синдромом ReNU. Аннотации или оригиналы статей можно найти в интернете в базе данных медицинских и биологических публикаций PubMed по первому автору и дате публикации (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>). Большинство статей можно найти на сайте *Unique*.

Ссылки

* Chen Y (2024) De novo variants in the RNU4-2 snRNA cause a frequent neurodevelopmental syndrome. Nature. PMID 38991538.

<https://www.nature.com/articles/s41586-024-07773-7>

Примечание: звездочкой отмечены статьи, которые находятся в открытом доступе и которые можно найти на сайте: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>

Сайты, группы в Facebook* и другие ссылки:

* Деятельность Meta (Facebook и Instagram) запрещена в России

- www.renusyndrome.org — поддержка и информация для родителей детей с задержкой развития нервной системы, связанной с НПР из-за изменений в гене RNU4-2
- [RNU4-2/ ReNU Syndrome Family Connect](#) — группа поддержки на Facebook для родителей и опекунов детей с синдромом ReNU.
- [RNU4-2 / ReNU Syndrome United](#) — группа Facebook для семей, друзей, исследователей, врачей, терапевтов, организаций и всех, кто хочет узнать больше о синдроме ReNU.
- [ReNU Syndrome United LinkedIn](#) — страница на LinkedIn.
- www.syndrome-renu.fr — Французская ассоциация синдрома ReNU.
(эл. почта: syndrome.renu.france@gmail.com)
- www.facebook.com/groups/1671427560388792 — группа Facebook для семей и контактных лиц в Австралии (эл. почта: renusyndromeaustralia@gmail.com)
- www.sindromerenu.es/ — Испанская ассоциация синдрома ReNU
(электронная почта: asociacionsindromerenu@gmail.com)
(WhatsApp: chat.whatsapp.com/HndJbVAoqx1GISkUhPMEvJ)

Информация и поддержка



Группа поддержки для родителей детей с редкими хромосомными отклонениями

Адрес: The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK,

Тел.: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединяйтесь к сообществу *Unique*, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и контактные данные семей с аналогичной проблемой.

<https://rarechromo.org/join-us/>

Unique – это благотворительная негосударственная организация. Финансовая поддержка осуществляется за счет грантов и пожертвований. Пожертвование можно сделать на официальном сайте:

<https://rarechromo.org/donate/> Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

Данная брошюра не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, диагностики генетических отклонений и контроля их течения, необходимо обращаться к специалисту. На момент публикации сведения, содержащиеся в данной брошюре, считаются наиболее актуальными, но в связи с постоянным развитием генетики некоторые данные могут корректироваться со временем.

Брошюру подготовила команда *Unique* (CA) и проверили Ники Уиффин, доктор философии Института больших данных Университета Оксфорда, Великобритания; Энн О’Доннелл-Лурия, доктор философии и дипломированный врач Отделения генетики и геномики Детской больницы Бостона, США; Габриэль Лемир, дипломированный врач Центра менделевской геномики Института Броуда, Кембридж, США; Сара Л. Стентон, доктор философии и дипломированный врач Центра менделевской геномики Института Броуда, Кембридж, США; Стефан Сандерс, доктор философии и дипломированный врач Института развития и регенеративной медицины Университета Оксфорда, Великобритания. Версия 1 (2025)

Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта Unique. Куратор переводческого проекта – Наталья Викторовна Нечаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Сумина Мария Геннадьевна, врач-генетик, заведующая отделением медико-генетического консультирования, ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург, Россия.

Russian translation 2026 (EV/AP)

Copyright © Unique 2025

Группа поддержки для родителей детей
с редкими хромосомными отклонениями

Зарегистрирована в Англии и Уэльсе

Номер в реестре благотворительных организаций
1110661

Регистрационный номер в реестре компаний:
5460413