

Как часто встречается кольцевая хромосома 17?

Эта хромосомная перестройка встречается крайне редко. На данный момент (2021 год) в медицинской литературе описано менее 30 случаев. Существуют также незафиксированные в медицинской литературе случаи. Возможно, количество людей, у которых диагностирован данный синдром, увеличится, когда генетические исследования станут доступнее. Тем не менее, ожидается, что синдром все равно останется редким.

Почему это произошло?

При зачатии будущий ребенок получает генетический материал, скопированный из половых клеток родителей, яйцеклетки и сперматозоида. В процессе копирования в генетическом коде детей иногда возникают случайные перестройки, которых нет в ДНК их родителей. Такие мутации происходят сами по себе и не зависят от особенностей образа жизни, питания или окружающей среды. В их возникновении никто не виноват. Такие изменения происходят у всех, но лишь некоторые из них влияют на здоровье и развитие – при затрагивании важного гена (или генов).

У большинства детей с кольцевой хромосомой 17 перестройка произошла случайно и не была обнаружена у родителей (такое явление также называют «*de novo*», то есть возникшее в семье впервые). Тем не менее, несколько детей унаследовали кольцевую хромосому 17 от родителя-носителя мозаичной кольцевой хромосомы. Эти родители были без особых признаков хромосомных отклонений, либо со слабовыраженными признаками.

Может ли это произойти снова?

Вероятность рождения в семье еще одного ребенка с редкой хромосомной перестройкой зависит от генетического кода родителей. Если кольцевая хромосома возникла «*de novo*», то есть она не была обнаружена ни у одного из родителей, то риск рождения ребенка с такой хромосомой низкий. Однако риск повышается, если у одного из родителей присутствует мозаичная кольцевая хромосома 17 или сбалансированная транслокация этой хромосомы. Сбалансированная транслокация — это хромосомная перестройка, при котором фрагменты разных хромосом меняются местами, но количество хромосомного материала остается прежним. Врач-генетик расскажет о существующем в вашей семье риске повтора.

Можно ли это вылечить?

Синдром кольцевой хромосомы 17 не может быть вылечен. Однако, зная диагноз, специалисты смогут подобрать подходящие обследования и лечение разных симптомов, в том числе судорог.

Семьи рассказывают...

“Ему 25 лет, и у него дополнительные кольцевая X-хромосома и кольцевая хромосома 17. У него есть почти все признаки, характерные для людей с кольцевой хромосомой 17 без утраченного MDCR. Он любит читать, смотреть телевизор и сидеть в интернете. Он любит путешествовать, обладает замечательным чувством юмора и невероятной памятью на факты. Он постоянно удивляет нас тем, на что способен.”

“Ему 30 лет, и перед его непосредственностью не сможет устоять никто. Он любит собирать Лего, играть в компьютерные игры, читать книги и рассказывать самому себе истории. Он обожает животных и очень любит разыгрывать своего папу. Сын многому нас научил: жить по своим правилам, говорить правду и любить!”

Поддержка и информация



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

Сайты, группы в Facebook и другие ссылки:

Группа поддержки людей с синдромом Миллера-Дикера:
<https://www.facebook.com/groups/147617675354675>

Присоединитесь к группе 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. Вы также можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте www.rarechromo.org/donate Пожалуйста, помогите нам помочь Вам!

Данная брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию у специалистов по всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и их лечения.

На момент публикации, предоставленная в этой брошюре информация является наиболее актуальной, но генетика — это быстроразвивающаяся наука, поэтому со временем могут появиться новые данные. Данная брошюра составлена группой Unique (AP) и проверена доктором медицинских наук Антониеттой Копполой, преподавателем кафедры неврологии, репродуктивных и одонтостоматологических наук Университета Федерико II, Неаполь, Италия. Version 1 (AP) 2022

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 Заяева Елизавета Евгеньевна, врач-генетик, ГБУЗ МО «Московский областной НИИ акушерства и гинекологии», Москва, Россия.

Russian translation 2023 (EV/AP) Copyright © Unique 2023

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Кольцевая хромосома 17



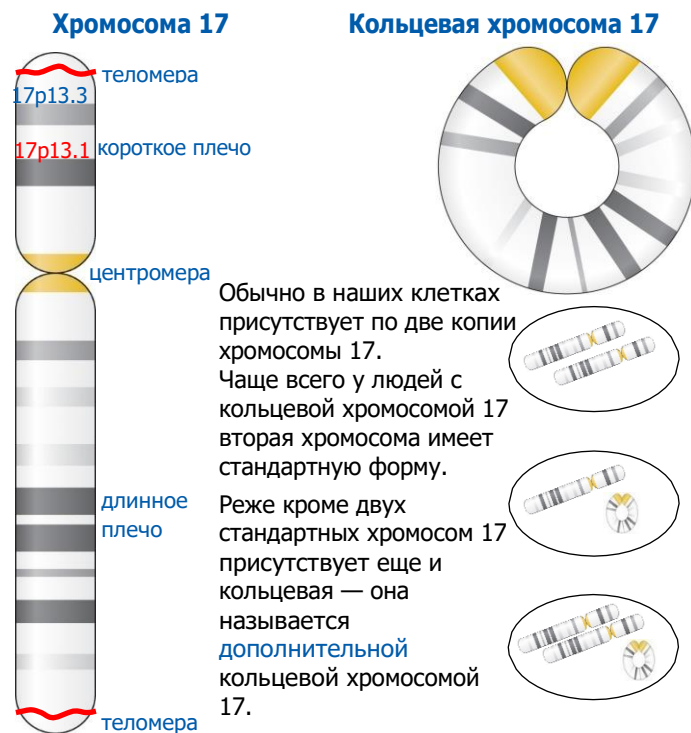
rarechromo.org

Что такое синдром кольцевой хромосомы 17?

Синдром кольцевой хромосомы 17 — это редкое генетическое заболевание, которое может вызвать задержку развития и повлиять на способности ребенка к обучению. У людей с данной перестройкой часто есть эпилепсия. Тем не менее, клиническая картина бывает разной. Это зависит от типа и количества утраченного в процессе формирования кольцевой хромосомы генетического материала, а также от того, присутствует ли кольцевая хромосома во всех клетках организма или только в некоторых.

Из-за чего это происходит?

Кольцевая хромосома 17 образуется, когда на концах хромосомы 17 утрачиваются небольшие участки генетического материала, из-за чего хромосома вместо своей стандартной формы принимает форму кольца.



У некоторых людей кольцевая хромосома 17 является **мозаичной**. Это означает, что она присутствует не во всех клетках организма.

Характерные особенности синдрома

Клинические признаки генетических заболеваний у людей проявляются по-разному, и большое влияние здесь имеет уникальный генотип человека. Симптомы и проявления данного синдрома могут зависеть от количества утраченного генетического материала (если он утерян), от активности генов рядом с точкой слияния, а также от того, является кольцевая хромосома мозаичной или дополнительной.

Однако, важнее всего определить, был ли утрачен участок генетического материала на конце короткого плеча хромосомы 17. Этот участок называется **критическим участком Миллера-Дикера (MDCR)** и находится на локусе **17p13.3**. Когда MDCR утрачивается, извилины и борозды внешней части головного мозга остаются недоразвитыми из-за чего поверхность мозга выглядит сглаженной. Эта аномалия называется **«лиссэнцефалия»**. Для детей с таким строением головного мозга характерны тяжелая задержка физического и психического развития, интеллектуальная недостаточность и судороги. Им будет поставлен диагноз **синдром Миллера-Дикера**.

Если при формировании кольцевой хромосомы MDCR не был затронут (если говорить точнее, не был утрачен **ген PAFAN1B1** и/или **ген YWHAЕ**), симптомы будут более мягкими, а клиническая картина будет зависеть от того, какие другие гены поражены.

Трудности здоровья и развития

Невозможно предоставить четкое описание всех клинических проявлений у людей с кольцевой хромосомой 17, так как у каждого из них отсутствует или дублируется разное количество генетического материала на концах короткого и/или длинного плеча хромосомы, а также присутствует разная степень мозаицизма (или мозаицизм отсутствует в целом). На данный момент в медицинской литературе недостаточно сведений о людях с этим синдромом, поэтому ниже приводится лишь краткий список основных симптомов и особенностей, о которых уже известно. Важно помнить, что каждый ребенок уникален, и у каждого есть индивидуальные способности и трудности, которые зависят от его генома. Также было описано четыре случая, когда кольцевая хромосома 17 сопровождалась **делецией** гена **TP53** в локусе **17p13.1**. У этих людей дополнительно был диагностирован хронический лимфоцитарный лейкоз (ХЛЛ).

Дети с кольцевой хромосомой 17 без утраченного MDCR

В медицинской литературе (на 2021 год) описано только 13 случаев, при которых у людей с кольцевой хромосомой 17 не был утрачен MDCR. У них отмечают разные степени интеллектуальной недостаточности и трудности в обучении, однако у одного ребенка не было диагностировано подобных отклонений (как и у одного из членов *Unique*). Среди особенностей синдрома встречаются:

- Задержка в развитии
- Трудности в обучении, интеллектуальная недостаточность (ИН), либо когнитивные функции в пределах нормы
- Родимые пятна по типу «кофе с молоком» (признак мозаицизма)
- Задержка речевого и языкового развития или отсутствие речи
- Низкий мышечный тонус (гипотония)
- Судороги и эпилепсия
- Аномалия развития глаза: пятна на сетчатке
- Низкий рост

У детей с кольцевой хромосомой 17 с утраченным MDCR могут быть:

- Аномалия развития головного мозга (лиссэнцефалия)
- Задержка в развитии (тяжелая)
- Интеллектуальная недостаточность (ИН)
- Судороги и эпилепсия
- Маленький объем головы (микроцефалия)
- Малый размер нижней челюсти (микрोगнатия)
- Трудности при кормлении и глотании
- Задержка речевого и языкового развития или отсутствие речи
- Низкий мышечный тонус (гипотония)
- Тугоподвижность мышц (спастичность)
- Низкий рост
- Избыточное количество амниотической жидкости при беременности (многоводие)
- Низкая продолжительность жизни.

Рекомендации по медицинскому обследованию:

Дети с кольцевой хромосомой 17 должны находиться под наблюдением у многопрофильной команды специалистов, в которую входят врач-генетик, педиатр, невролог и эпилептолог. Детям могут быть полезны речевая и языковая терапия, физическая терапия, реабилитационная терапия, а также регулярное наблюдение у специалиста по детскому развитию.