

Чем вызван синдром SETD5?

Генетический материал родителей копируется в половые клетки, из которых после зачатия развивается плод.

Механизм биологического копирования не совершенен, поэтому иногда в генетическом коде ребенка появляются случайные редкие мутации, которых нет в ДНК родителей. Синдром SETD5 возникает, когда одна из таких случайных мутаций влияет на ген *SETD5* на 3-ей хромосоме. Такого рода мутации естественным образом происходят у всех биологических видов, в том числе у людей, и не связаны с образом жизни или поведением. В большинстве семей мутация гена *SETD5* происходит впервые (de novo). В редких случаях у одного из родителей может быть такая же мутация, как у ребенка.

Может ли это повториться?

Вероятность того, что другой ребенок тоже родится с редким генетическим заболеванием, зависит от генетического кода родителей. Если у родителей ребенка с мутацией в гене *SETD5* такой мутации нет, вероятность повторного рождения в этой семье ребенка с синдромом SETD5 лишь немного выше, чем у остальных людей. Если результаты генетического анализа показывают, что у ребенка с синдромом SETD5 и у его родителей имеются одинаковые изменения в гене *SETD5*, вероятность повторного рождения ребенка с этим синдромом значительно выше. Ситуация в каждой семье индивидуальна, поэтому конкретный совет может дать врач-генетик после консультации.

Как часто встречается синдром SETD5?

Синдром SETD5 - редкое состояние; впервые описанное в 2014 году. Было показано, что мутация в гене *SETD5* является одной из распространенных причин умственной отсталости, сопряженной с аутизмом и поведенческими нарушениями. При обследовании 1000 детей с умственной отсталостью средней и тяжелой степени, мутации в гене *SETD5* были обнаружены у 6 человек (0,7%).

Семьи рассказывают...

«Наша дочь помогла нам увидеть мир в новом свете. Она настоящий подарок». - 11 лет.

«Нашему сыну очень нравится электроника, он любознателен и любит помогать другим. Он любит участвовать в спортивных соревнованиях Специальной Олимпиады. Ему очень нравится быть частью команды. Он помогает нам всегда быть в тонусе, он очень любящий и разговорчивый парень. Он один из самых особенных мальчиков, которых мы знаем», - 15 лет.

Служба информации и поддержки



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями,

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

Тел./факс.: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Данная брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических заболеваний и их лечения, семьям необходимо проконсультироваться у специалиста. В области генетики информация меняется очень быстро, и если на момент публикации этой брошюры представленная информация является самой передовой, то позже некоторые факты могут измениться. Unique старается быть в курсе последних изменений и по мере необходимости пересматривает опубликованные брошюры. Данная брошюра была составлена доктором Люси Рэймонд, почетным консультантом, специалистом по клинической генетике, Кембриджский университет, Великобритания.

2014 Версия 1 (PM)

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 Новоселова Ольга Григорьевна, врач-генетик, к.м.н., заведующая Специализированным медико-генетическим центром Детской Городской Клинической Больницы им. Н.Ф.Филатова, Москва, Россия.

Russian translation 2022 (EV/AP)

Copyright © Unique 2014

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



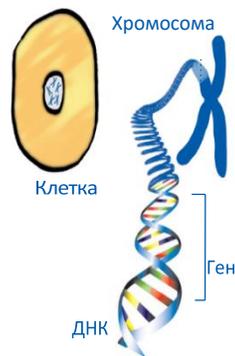
Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром SETD5 и делеция 3p25



Что такое синдром SETD5?

Впервые синдром SETD5 был описан лишь в 2014 году, поэтому информации пока имеется не так много. Ген *SETD5* располагается на участке p25 3-ей хромосомы. Это один из генов, отсутствующих при синдроме микроделеции 3p25. При обследовании детей с синдромом микроделеции 3p25 и детей с мутациями в гене *SETD5*, обнаруживается много общих проявлений. Поэтому в настоящее время считается, что ключевые признаки синдрома микроделеции 3p25 обусловлены отсутствием гена *SETD5*.



Распространенные признаки

Наиболее частые признаки синдрома SETD5 встречаются также у детей с другими наследственными состояниями, характеризующимися трудностями в обучении, поэтому бывает сложно идентифицировать заболевание без проведения генетических исследований.

Первые три из перечисленных ниже признаков встречаются почти у всех детей с синдромом SETD5. Наличие остальных проявлений варьируется.

- Умственная отсталость, трудности в обучении и/или задержка развития
- Задержка речевого развития и/или заикание
- Стереотипное поведение и/или аутизм
- Маленькая голова
- Сниженный аппетит и задержка физического развития
- Густые брови, которые срастаются или почти срастаются между собой (синофриз)
- Заболевания сердца
- Нарушение слуха
- Птоз (неспособность полностью поднять верхнее веко)
- Искривление позвоночника

Развитие

■ Физическое развитие

Почти все младенцы отстают в физическом развитии, кроме того, некоторые рождаются на один или два месяца раньше срока. Большинство детей имеют рост и вес ниже, чем у сверстников, однако некоторые дети хорошо растут и достигают среднего роста.

■ Кормление

Родителям может потребоваться помощь, поскольку сначала могут возникать трудности при кормлении. Как правило, младенцы сосут грудь слабо, и могут понадобиться молочные смеси высокой калорийности, чтобы ребенок набирал вес. Многие дети срыгивают после кормления (гастроэзофагеальный рефлюкс), поэтому нужно следить за положением ребенка при кормлении и во время сна.

Некоторым детям помогают лекарства от рефлюкса. В ряде случаев улучшить работу клапана между желудком и пищеводом помогает хирургическая операция (фундопликация). Иногда бывает необходимо временное кормление через трубку напрямую в желудок (гастростомия). В более старшем возрасте дети, как правило, испытывают проблемы с жеванием.

■ Способность сидеть, двигаться и ходить

Двигательные навыки, как правило, развиваются позже. С помощью вспомогательных средств, с опорой некоторые дети учатся ходить и даже плавать, бегать и танцевать, но это получается не у всех.

■ Речь

Характерной является задержка речевого развития. Наблюдается большой разброс в освоении речи: у некоторых детей большой словарный запас, другие используют знаки, жесты и звуки, чтобы сообщить что-то.

■ Трудности в обучении

Большинство детей нуждается в значительной поддержке при обучении. Некоторые дети осваивают письмо и чтение, но первостепенное значение имеет освоение бытовых навыков.

■ Поведение

В целом, такие дети выглядят жизнерадостными. Некоторые родители отмечают аутистические черты в поведении в раннем детском возрасте и гиперактивность в школьные годы. В таких случаях иногда помогает медикаментозное лечение, однако некоторые дети могут иметь выраженные нарушения поведения, требующие регулярной поддержки специалиста.



«Веселый, неговорящий, компанейский ребенок. Очень хорошо разбирается в людях и любит их». - 13 лет

Проблемы со здоровьем

Ниже представлены заболевания, которые были обнаружены у детей с делецией гена *SETD5*. Эти проблемы есть не у всех детей с SETD5 синдромом, поэтому ваш ребенок не обязательно будет подвержен им.

■ Заболевания сердца

Около трети детей рождаются с пороками сердца, чаще всего с дефектом атриовентрикулярной перегородки (АВК, атриовентрикулярный канал). Это группа дефектов (другое название – дефекты эндокардиальных валиков) при которых имеются отверстия в стенках между двумя верхними и двумя нижними камерами сердца (предсердиями и желудочками) и пороки клапанов, регулирующих ток крови между ними. Часто это требует проведения операции на открытом сердце, но опыт подопечных фонда Unique показывает, что после такого лечения дети быстро восстанавливаются.

■ Судорожный синдром

У многих детей отмечен судорожный синдром, однако приступы могут быть очень редкими.

■ Птоз

У некоторых детей верхнее веко не открывается полностью на одном глазу или на обоих. В случае слабо выраженного птоза нет необходимости в лечении, но если нарушено зрение, может понадобиться хирургическая коррекция.

■ Зрение

Среди подопечных фонда Unique у многих детей встречаются проблемы со зрением. Однако в большинстве случаев может помочь оперативное лечение (например, при косоглазии) или ношение очков (например, при близорукости).

■ Слух

От нарушения слуха, временного или постоянного, страдают многие дети с этим синдромом.

■ Дополнительные пальцы кистей рук и/или стоп

Дополнительные пальцы встречаются нередко, но они могут быть удалены, поэтому не вызывают серьезных проблем.

■ Половые органы

У некоторых мальчиков встречается гипоспадия, когда отверстие мочеиспускательного канала смещено вниз, другие рождаются с неопущением яичек. Эти аномалии могут не требовать лечения; либо могут быть скорректированы с помощью простого хирургического вмешательства.