

Насколько распространен Виттевен — Колка синдром?

Синдром Виттевен — Колка — это очень редкое отклонение. На 2020 год в медицинской литературе описано менее 50 случаев. Возможно, его будут диагностировать чаще, когда возрастет осведомленность об этом синдроме, а генетические тесты станут доступнее.

Почему это случилось?

При зачатии генетический материал родителей копируется из яйцеклетки и сперматозоида. Этот процесс не всегда происходит идеально, поэтому в генетическом коде детей иногда возникают случайные изменения, которых нет в ДНК родителей. Такие мутации происходят сами по себе и не зависят от образа жизни, питания или факторов окружающей среды. В возникновении мутаций никто не виноват. Они происходят в теле каждого человека, но влияют на здоровье и развитие плода только в том случае, если затронуты важные гены.

У большинства детей с диагностированным синдромом Виттевен — Колка родители полностью здоровы. Изменения в гене *SIN3A* произошли спонтанно, то есть возникли в семье впервые (*de novo*). Однако зарегистрировано несколько случаев наследственных мутаций, хотя у передавших их родителей не было ярко выраженных симптомов.

Может ли это повториться?

Риск рождения еще одного ребенка с редким генетическим отклонением и зависит от генетического кода родителей. Если изменения, возникшие в гене *SIN3A*, спонтанные, то есть ни у кого из родителей их нет, вероятность рождения еще одного ребенка с этим синдромом крайне мала (менее 1%). Если один из родителей является носителем мутации, то вероятность рождения еще одного ребенка с этим синдромом составляет 50%. Для расчета рисков в каждой семье необходима консультация врача-генетика.

Излечимо ли это?

Синдром Виттевен — Колка не излечим, однако при своевременной диагностике специалисты смогут отслеживать состояние ребенка и назначить симптоматическое лечение.

Семьи рассказывают ...

“С таким диагнозом будущее туманно, но, как его мать, я всегда и во всем за него.” — 8 лет.



Информация и поддержка



Группа поддержки для родителей детей с 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:
<https://www.facebook.com/groups/1875285455899640>
<https://youtu.be/o1i1gfsTDas>

Присоединяйтесь к группе UniqDe, чтобы получить необходимую информацию, помощь и контактные данные семей.

UniqDe — это благотворительная негосударственная организация. Финансовая поддержка осуществляется за счет грантов и пожертвований. Вы можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте www.rarechromo.org/donate Пожалуйста, помогите нам помочь.

Брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. Несмотря на то, что в брошюре представлены самые актуальные данные на момент публикации, со временем информация может обновиться. Брошюра составлена группой UniqDe (AP). Текст брошюры проверила доктор Мина Баласубраманиан, бакалавр медицины и хирургии, дипломированный специалист в области педиатрии, член Королевского колледжа педиатрии и здоровья детей, доктор медицины, консультант в сфере генетики и сотрудник центра клинической генетики в г. Шеффилд. Version 1 (AP) Copyright © UniqDe 2020

Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта UniqDe. Куратор переводческого проекта — Наталья Викторовна Нечаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Корюк Анастасия Игоревна, врач-генетик, ФБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Минздрава РФ, Москва, Россия. Russian translation 2023 (EV/AP)

Группа поддержки семей с редкими хромосомными нарушениями
Номер в реестре благотворительных организаций Англии и Уэльса 1110661



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром Виттевен — Колка (мутации в гене *SIN3A*)



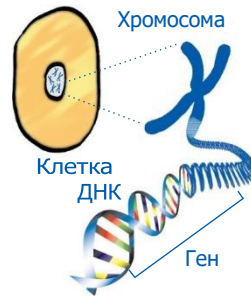
rarechromo.org

Что такое синдром Виттевен — Колка?

Синдром Виттевен — Колка — это редкое генетическое отклонение, которое может вызывать задержку развития, трудности в обучении и нарушение поведения у детей. Специфика генетических отклонений такова, что у каждого человека они проявляются по-разному. В редких случаях у детей с таким синдромом встречается эпилепсия, но в остальном никаких серьезных проблем со здоровьем не наблюдается.

Чем вызван синдром Виттевин — Колк?

Синдром Виттевен — Колка возникает в результате специфических изменений (мутаций) или делеции гена *SIN3A* (полное название гена — *член А* семейства регуляторов транскрипции SIN3). Ген *SIN3A* расположен на длинном плече хромосомы 15, на участке 15q24.2 (см. рисунок).



Хромосома 15

SIN3A



короткое плечо p

длинное плечо q

В наших клетках находится по две копии хромосомы 15 и, соответственно, две копии гена *SIN3A*.

Синдром Виттевен — Колка возникает, когда изменения затрагивают только одну копию гена. Это явление также известно как **аутосомно-доминантное**, поскольку изменения происходят в **аутосоме** (так называются пары хромосом 1–22), а для возникновения симптомов достаточно мутации только одной копии гена (**доминантной**).

Последовательность гена *SIN3A* отвечает за производство белка SIN3A. Этот белок является частью важной группы белков, которые контролируют активность других генов. В разных частях мозга ген *SIN3A* выполняет разные функции, особенно важные в чувствительный период развития. Поэтому изменения в его функционировании могут привести к неврологическим расстройствам, связанным, например, с обучаемостью и поведением.

Симптомы

Частые симптомы:

- Задержка в развитии
- Трудности в обучении или интеллектуальная недостаточность (ИН)

Другие возможные проявления:

- Задержка речевого и языкового развития
- Трудности при кормлении в первые месяцы жизни
- Низкий мышечный тонус (гипотония)
- Маленький размер головы (микроцефалия)
- Аномалии развития головного мозга по результатам МРТ
- Судорожный синдром и эпилепсия
- Проблемы со зрением
- Нарушения слуха

Проблемы со здоровьем

■ Гипотония

Почти у половины детей с этим синдромом наблюдается низкий мышечный тонус (гипотония).

■ Небольшая окружность головы

Примерно у половины обследованных окружность головы меньше нормы.

■ Аномалии развития головного мозга

На 2020 год лишь немногим детям делали МРТ головного мозга, но почти у всех томография выявила аномалии.

■ Судорожный синдром

У некоторых детей наблюдаются судороги и припадки, но о судорожной активности у детей с этим диагнозом пока что известно мало.

■ Проблемы со зрением

Проблемы со зрением были выявлены у нескольких детей, но отклонения у всех были разные, поэтому конкретных симптомов выделить нельзя.

■ Слух

У нескольких детей была выявлена потеря слуха: у одного из них была нейросенсорная тугоухость, у двух других — кондуктивная тугоухость, еще у двух — смешанная тугоухость.

■ Характерные черты лица

У некоторых (но не у всех) детей прослеживаются несколько одинаковых особенностей: широкий и высокий лоб, маленький рот, тонкая верхняя губа, острый подбородок и слегка опущенные уголки глаз.

Развитие

■ Физическое развитие

На 2020 год задержка в развитии моторных функций, например ходьбы, была отмечена более чем у половины детей с синдромом Виттевен — Колка.

■ Интеллектуальное развитие и обучаемость

Обычно у детей наблюдаются трудности с обучением и интеллектуальная недостаточность. Тем не менее, у некоторых умственные способности в пределах нормы. Интересно, что результаты теста на вербальный интеллект могут быть выше, чем на другие виды интеллекта.

■ Речь и язык

На 2020 год более чем у половины обследованных детей отмечается та или иная форма задержки речевого развития.

■ Поведение

Примерно у трети детей были диагностированы нейропсихические отклонения. Среди них такие расстройства как РАС (расстройство аутистического спектра), СДВГ (синдром дефицита внимания и гиперактивности), ОКР (обсессивно-компульсивное расстройство), тревожность, агрессивное поведение, депрессия, психоз и шизоаффективное расстройство.

■ Кормление

У некоторых детей могут возникать трудности с кормлением: они наблюдаются почти у половины обследованных. Двум детям потребовалось кормление через назогастральную трубку (вводится в желудок через нос).

■ Вес

Почти у трети обследованных детей наблюдается отставание в массе тела.

■ Рост

У некоторых (менее трети обследованных) рост ниже нормы.

Рекомендации по медицинскому обследованию:

Дети с синдромом Виттевен — Колка должны находиться под наблюдением у ряда врачей: генетика, педиатра, нейропедиатра или невролога и эпилептолога (при необходимости). Детям может быть показана речевая и языковая терапия, а также регулярное наблюдение у специалиста по детскому развитию.