

## Причины STXBP1-ассоциированных нарушений

Ген STXBP1 важен для нормального функционирования головного мозга. Его роль заключается в высвобождении химических веществ (нейромедиаторов), которые используются клетками мозга для взаимодействия друг с другом. Мутации в этом гене, которые нарушают функцию или приводят к отсутствию его продукта, вызывают судороги, задержку развития, трудности в обучении и поведенческие проблемы.

## Почему это произошло?

При зачатии генетический материал яйцеклетки и сперматозоида копируется, и формирует будущего ребенка. Механизм биологического копирования не идеален, поэтому иногда в генетическом коде детей возникают случайные редкие мутации, которых нет в ДНК родителей. Нарушения, ассоциированные с геном STXBP1, возникают в случае, если одна из случайных мутаций затрагивает ген STXBP1 на 9 хромосоме. Этот процесс является естественным как для растений, так и животных, и ваш образ жизни или действия никаким образом не могут вызвать изменения в гене STXBP1. В большинстве семей изменения ДНК в гене STXBP1 происходят впервые. Генетики называют такие мутации *de novo*.

## Может ли это произойти снова?

Риск рождения еще одного ребенка с редким генетическим заболеванием зависит от генетического кода родителей. В случае заболевания, ассоциированного с геном STXBP1, если родители не являются носителями мутаций в данном гене, то шанс рождения второго ребенка с таким же заболеванием очень низкий. Если генетический анализ родителей ребенка с STXBP1-ассоциированными нарушениями показывает, что у них имеется такой же генетический вариант, то вероятность рождения второго ребенка с данным заболеванием значительно выше. Каждый случай уникален, поэтому рекомендуется проконсультироваться с врачом-генетиком.

## Семьи рассказывают ...

*«Как правило, дети с STX веселые и общительные.»*

*«STX может проявляться совершенно по-разному. Не существует двух абсолютно идентичных случаев, но можно проследить некоторые сходства. Сложно понять, что твой ребенок осилит, а что нет. Семьям, которые сталкиваются с этим диагнозом очень нужна поддержка. Она позволит им справиться с трудностями и понять, куда нужно обращаться за необходимой медицинской помощью и ресурсами.»*

## Информация и поддержка

### Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями,

The Stables, Station Road West, Oxted,  
Surrey RH8 9EE, United Kingdom  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org |  
www.rarechromo.org



UniqUe составляет список других форумов и сайтов, на которых семьи могут найти ценную информацию и попросить помощи. Однако это не означает, что мы одобряем содержание этих сайтов и несем какую-либо ответственность за него. Данная брошюра не способна заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и лечения, семьям необходимо проконсультироваться у специалиста. Генетика - одна из передовых областей науки, и если на момент публикации этой брошюры представленная информация является самой актуальной, то позже некоторые факты могут измениться. UniqUe старается быть в курсе последних изменений и пересматривает опубликованные брошюры по мере необходимости. Данная брошюра была составлена доктором Андреасом Брунклаусом, детским неврологом-консультантом, Детской Королевской Больницы, Глазго, Шотландия, Великобритания при участии представителей родительской группы. 2015 Version 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 Валерия Апухтина, молекулярный биолог, клинический биоинформатик, "ЦГРМ"Генетико", Москва, Россия. Russian translation 2022 (EV/AP)

Copyright © UniqUe 2022

Группа поддержки людей с редкими хромосомными отклонениями

Номер в реестре благотворительных организаций

110661

Номер в реестре компаний Англии и Уэльса

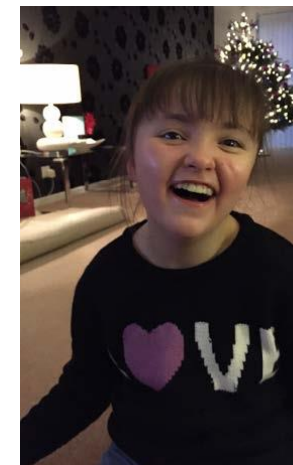
5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

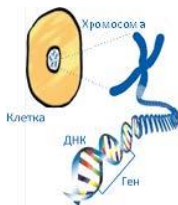
# STXBP1- ассоциированные нарушения

rarechromo.org



## Какие бывают STXBP1-ассоциированные нарушения?

STXBP1 - ген на 9 хромосоме, который связывают с возникновением тяжелой формы эпилепсии у детей раннего возраста. Ранее изменения (мутации) в гене STXBP1 были обнаружены у детей, не имеющих судорожных приступов, но с



трудностями в обучении. Ген STXBP1 расположен на участке 9q34.11 9 хромосомы, между парами оснований с координатами 130374544-130457460 [сборка генома hg19]. STXBP1 также вызывает двигательные нарушения, такие как проблемы с равновесием (атаксия), аномальное функционирование мышц (дистония), тремор и низкий мышечный тонус (гипотония). В редких случаях у детей может возникать синдром Отахара, характеризующийся как ранняя эпилептическая энцефалопатия с супрессивно-взрывными изменениями на ЭЭГ или младенческие спазмы, известные как синдром Веста.

## Для большинства людей с STXBP1-ассоциированными нарушениями характерны:

- Интеллектуальные нарушения или задержка развития
- Судорожные приступы
- Двигательные нарушения

Данное заболевание вылечить нельзя, поскольку последствия генетических изменений оказывают влияние на ребенка еще при формировании и внутриутробном развитии. Однако, постановка генетического диагноза поможет подобрать для ребенка подходящие обследования и терапию.

## Помогла ли постановка диагноза?

■ Поставленный диагноз позволил нам подвести некий итог, в том смысле, что нам не нужно было продолжать искать причину симптомов. У нас также получилось связаться с другими семьями с таким же диагнозом. Это помогло получить нужные нам поддержку и понимание.

■ И да, и нет. Помогла, потому что мы узнали причину ее трудностей, но это редкое заболевание, и информации все еще недостаточно.

«Он чудесный и любящий ребенок. Он обожает нас целовать и обнимать, и очень веселый. Он полностью изменил нашу жизнь. Какие-то вещи для нас, как для родителей, сложнее, но он подарил нам любовь, которую мы бы никогда не узнали без него.» 3 года



«Когда я утром захожу в ее комнату, не важно, как прошла ночь, плохо или хорошо, вся комната наполняется светом ее улыбки. Вот это да! Отличное начало дня! Холли объединила нашу семью, мы ее очень сильно любим. Мы стали более терпеливыми, научились понимать невербальную составляющую ее способов общения, а самое главное – мы всегда на ее стороне, на каждом шагу ее пути.»

11 лет

## Другие проявления

### Синдром Отахара и судороги

Синдром Отахара — очень серьезное неврологическое расстройство. Судороги зачастую начинаются в первые недели жизни и, как правило, очень тяжелые. Они возникают каждый день и их сложно купировать медикаментами. Задержка развития, как правило, имеет тяжелую форму и, к сожалению, не все младенцы выживают.

### Синдром Веста и судороги

При синдроме Веста кратковременные судороги (спазмы) начинаются в возрасте четырех–семи месяцев, и их можно контролировать медикаментозно. У некоторых детей судороги так и не проявляются. У детей с синдромом Веста в будущем может развиться умственная отсталость средней или тяжелой степени.

## Развитие

### ■ Сидение, ползание, ходьба

При STXBP1-ассоциированных нарушениях как правило страдает двигательная активность. Только некоторые дети могут ходить самостоятельно, другие же нуждаются в поддержке взрослых. Нарушение двигательной активности происходит из-за влияния нескольких факторов: проблемы с балансом, координацией и мышечным тонусом.

### ■ Обучение

Большинство детей нуждается в существенной помощи в обучении, с большей вероятностью им понадобится специальная школа, но также им необходима поддержка в повседневных делах. Также помощь и поддержка могут понадобиться и взрослым.

### ■ Поведение

Как и у многих детей, страдающих тяжелой формой эпилепсии, на поведение часто влияют частота судорог и действие препаратов. У некоторых детей также наблюдались аутистические черты.

### ■ Речь

Некоторые дети так и не овладевают речью, но вместо этого они находят другие способы коммуникации – жесты и отдельные звуки.

### ■ Использование рук

У детей могут наблюдаться повторяющиеся движения рук.

## Рекомендации по медицинскому обследованию

- Дети с мутациями в гене STXBP1 нуждаются в наблюдении команды специалистов различного профиля. Экспертную консультацию при судорогах могут предоставить врач-невролог или эпилептолог.
- Врачам-педиатрам необходимо дать рекомендации по уходу и периодически наблюдать пациента для контроля его развития, роста и поведения, поскольку в таком случае ребенок как можно раньше получит физио- и эрготерапию, поведенческую психотерапию и помощь логопеда (в том числе медикаменты).