

Родители рассказывают...

«С таким редким заболеванием, как ТВСК синдром абсолютно непонятно, куда двигаться дальше. У разных детей с этим диагнозом имеются свои индивидуальные особенности и потребности. Но есть кое-что, что объединяет все семьи, столкнувшиеся с этим синдромом — сильный дух, который мы направляем на борьбу с редчайшим заболеванием. Очень здорово иметь возможность не только узнавать об опыте других родителей, чьи дети имеют ТВСК синдром, но и поддерживать друг друга. Каждый день наши дети стараются изо всех сил взаимодействовать с окружающим их миром. Лечение может быть абсолютно разным, но мы можем отметить, что самым сложным для семей является лечение судорог и поддержание здоровья системы органов дыхания. Как известно, эпилепсия и ТВСК синдром являются неизлечимыми, поэтому мы объединили силы с семьями и исследователями, чтобы защитить наших детей и помочь им в обучении, а также создать для них лучшие условия».

«Семьям, которые только присоединяются к нам, мы советуем не сдаваться. Найдите хорошую команду врачей с многосторонним подходом к лечению. Найдите невролога с безграничным запасом сил. Понимаете, нужно уметь отвлекаться от проблем и видеть во всем хорошее. Важно быть добрым к самому себе. Найдите близких по духу людей и проводите с ними как можно больше времени. И тогда ваш ребенок откроется вам и подарит множество прекрасных моментов».

«Первый совет для тех, кто только узнал о заболевании: присоединитесь к сообществу на Facebook «ТВСК Родители» (ТВСК Parent). Там вы сможете найти огромное количество информации и получить психологическую поддержку. На настоящий момент информации все больше, а число сомнений и мифов о заболевании стремительно уменьшается. И все же мы советуем делиться любой доступной информацией касательно ТВСК синдрома в базах данных MyGene2 и GenIDA — это поможет исследователям и врачам-генетикам в поиске причин возникновения у людей тех или иных генетических изменений. Также мы рекомендуем вам посетить фонд ТВСК :-))».

Информация и поддержка



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями

The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey RH8 9EE. UK
Тел.: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

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

UniqDe — 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!

Сайты, группы в Facebook и другие ссылки:

<https://tbckfoundation.com/>

<https://www.research.chop.edu/tbck>

<https://humandiseasegenes.nl/tbck/>

UniqDe рассказывает об электронных досках объявлений и сайтах других организаций, чтобы помочь семьям найти нужную информацию. Однако это не означает, что мы одобряем содержание этих сайтов и несем какую-либо ответственность за него.

Данная брошюра не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам о диагностированных генетических отклонениях, симптомах и их лечении обращайтесь к специалистам. Информация, представленная в данной брошюре, является актуальной на момент публикации, но, поскольку область генетических изменений развивается стремительно, некоторые факты позднее могут измениться.

UniqDe старается быть в курсе последних изменений и вносит изменения в опубликованные брошюры по мере необходимости. Данная брошюра была составлена доктором Элизабет Бходж, терапевтом, ассистентом профессора педиатрии при детской больнице Филадельфии, и подготовлена фондом UniqDe (AP).
Version 1 (AP)

Copyright © UniqDe 2019

Перевод выполнен в рамках волонтерского переводческого проекта UniqDe кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию выполнила Кожанова Татьяна Викторовна, к.м.н., врач лабораторный генетик, ГБУЗ «НПЦ специализированной медицинской помощи детям имени В.Ф. Войно-Ясенецкого ДЗМ», Москва, Россия.

Russian translation 2021 (EV/AP)

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром ТВСК

rarechromo.org

Что такое синдром ТВСК?

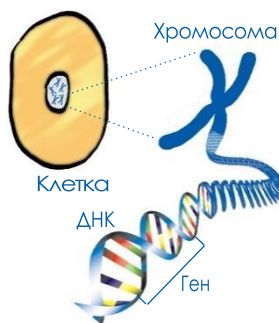
Синдром ТВСК был впервые описан в 2016 году. Его название происходит от названия гена, изменения в котором вызывают данный синдром.

Название гена **ТВСК** представляет собой аббревиатуру от следующего названия: домен **ТВС1**, содержащий (С) киназу (К). Ген кодирует одноименный белок.

Белок ТВСК выполняет важную роль в функционировании, росте, делении и жизнеспособности клеток, из которых состоит наше тело.

Синдром ТВСК (так же известный как энцефалопатический синдром или синдром умственной отсталости ТВСК) возникает из-за особых изменений (мутаций) в гене **ТВСК**. Такие изменения выявляются при генетическом тестировании - полноэкзомное или полногеномное секвенирование.

Синдром ТВСК может возникать вне зависимости от пола.



В большинстве случаев наблюдаются:

- Задержка в развитии (дети способны овладевать новыми навыками, но могут терять уже приобретенные)
- Низкий мышечный тонус (этот параметр может ухудшаться с возрастом)
- Судорожный синдром
- Увеличенный язык

В некоторых случаях наблюдаются:

- Гормональные нарушения
- Психические расстройства
- Расстройство аутистического спектра
- Сосание или жевание пальцев рук
- Нарушение зрения
- Потеря слуха
- Сколиоз

Проблемы со здоровьем

Наиболее частые симптомы ТВСК связаны с мозговой активностью (симптомы могут усиливаться с возрастом). В большинстве случаев наблюдается судорожный синдром, который порой сложно купировать противосудорожными препаратами.

Не существует единой схемы развития этого синдрома. У некоторых детей наблюдаются серьезные осложнения, связанные с дыханием и частотой пульса, что может привести к сокращению продолжительности жизни. У некоторых детей может наблюдаться лишь небольшая задержка в развитии. В случае ухудшения состояния ребенка некоторые родители используют аппараты для облегчения дыхания, другие родители предпочитают симптоматическую терапию. Оба варианта являются правильными и эффективными для конкретных ситуаций. Некоторые родители предпочитают прибегать к паллиативной терапии.

Развитие

В каждом случае развитие ребенка с синдромом ТВСК происходит по-разному. Между типом генетического изменения и развитием ребенка наблюдается некоторая связь. Таким образом, генетики знают, чего можно ожидать, и имеют возможность предоставлять вам корректные инструкции. Многие дети не смогут научиться ходить или говорить. Некоторые дети все же способны научиться и ходить, и говорить, но на более поздних стадиях развития, чем дети без отклонений.

Терапия:

После постановки диагноза, вне зависимости от возраста вашего ребенка, необходимо обратиться к неврологу, врачу-генетику и детскому дефектологу. Очень важно обратиться к физическому терапевту, эрготерапевту и к логопеду. Также стоит обратиться к специалистам для проверки слуха и зрения, так как они играют важную роль в развитии ребенка.

Некоторые дети способны осваивать новые навыки, у других может наблюдаться потеря ранее обретенных навыков. Необходимо постоянно поддерживать связь с врачами-специалистами, чтобы создать условия для реализации потенциала и обеспечения комфорта вашего ребенка.

Каковы причины появления синдрома ТВСК?

Синдром ТВСК связан с изменением в **обеих копиях гена ТВСК**, что нарушает их нормальную работу. Данное явление называется **аутосомно-рецессивной патологией**, так как ген располагается на аутосомной хромосоме (хромосома 4, локус q24). Синдром возникает при изменениях в обеих копиях данного гена.

Почему это произошло?

Это произошло, потому что обе копии гена **ТВСК** имели изменения, иными словами, одна мутация была унаследована от матери, а другая — от отца.

Нет никаких оснований утверждать, что родители могли как-то повлиять на это до или во время беременности. Каждый человек имеет небольшие генетические изменения. В данном случае оба родителя имели изменения в одном и том же гене. Это могло произойти случайно или же в случае кровного родства между родителями.

Может ли это произойти снова?

Риск рождения у тех же родителей следующего ребенка с таким же синдромом составляет 25%. Вероятность рождения здорового ребенка — 75%. У родителей, имеющих ту или иную степень родства (например, двоюродные брат и сестра) значительно повышается шанс рождения ребенка с этим отклонением по причине того, что у них в генах содержится одна и та же мутация. Но при использовании современных тестов и технологий можно значительно снизить риск последующей патологической беременности.

Излечим ли данный синдром?

На сегодняшний день не существует какого-то определенного лечения синдрома ТВСК, но существуют различные способы облегчения симптомов (например, противосудорожные препараты). Также очень важно как можно раньше обратиться к физическому терапевту, эрготерапевту и логопеду, чтобы создать все условия для полной реализации потенциала ребенка. В настоящий момент существуют исследования, касающиеся конкретных терапевтических методов, но ни одно из них пока не применяется во врачебной практике.