



Синдром Уайта — Саттона (WHSUS) (POGZ-ассоциированный синдром)



Данная брошюра была создана, чтобы помочь семьям и медицинским работникам, ухаживающим за людьми с синдромом Уайта — Саттона. В ней содержится информация о причине заболевания, о том, как оно может влиять на людей, а также рекомендации по помощи и лечению, которые могут быть полезны для людей с этим синдромом.

Что такое синдром Уайта — Саттона?

Синдром Уайта — Саттона (WSHUS), также известный как *POGZ*-ассоциированный синдром, — редкое генетическое заболевание, характеризующееся умственной отсталостью разной степени, неспособностью к обучению, задержкой в развитии (в особенности — речи), низким мышечным тонусом (гипотонус) и особенностями поведения. Среди иных признаков WSHUS: склонность к набору лишнего веса, нарушения зрения, трудности при кормлении, циклическая рвота и проблемы со сном. Как и при других генетических заболеваниях, у каждого человека с этим синдромом симптомы могут проявляться по-разному, даже у членов одной семьи. Не у всех людей с WSHUS могут быть все перечисленные признаки. Степень проявления одного и того же признака у разных пациентов может отличаться.

WSHUS обусловлен изменением (вариантом) гена *POGZ* или, в достаточно редких случаях, потерей (делецией) одной из его копий. От типа генетических изменений могут зависеть симптомы заболевания.

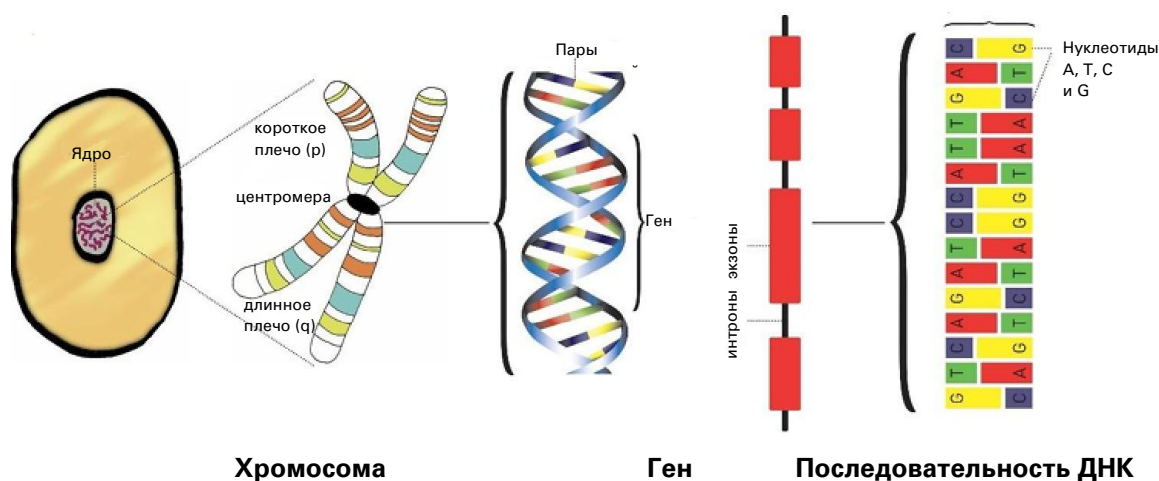
У *Unique* есть отдельная брошюра о делециях и микроделециях (Deletions and Microdeletions).

Что вызывает WSHUS?

Гены являются инструкциями, определяющими рост и развитие организма человека. Они состоят из

ДНК и являются частью организованных структур, называемых «хромосомами». Таким образом, **хромосомы** содержат генетическую информацию о нас. Хромосомы находятся внутри наших **клеток** — кирпичиков, из которых состоит наш организм. У людей с генетическими заболеваниями один или несколько генов функционируют не так, как должны, что и приводит к нарушениям в работе организма.

ДНК состоит из строительных блоков, называемых «азотистыми основаниями» или «**нуклеотидами**». Существуют 4 вида оснований ДНК, их названия сокращаются до букв **A, C, G** и **T**. В структуре ДНК эти основания образуют «**пары оснований**». Полная последовательность нашей ДНК насчитывает более трех миллиардов пар оснований.



Клетка

ДНК

Причиной WSHUS служат специфические изменения (известные как **патогенные варианты**) в последовательности ДНК гена *POGZ*. Ген *POGZ* расположен в длинном плече (**q**) хромосомы **1** на участке под номером **21.3**, как показано на рисунке на следующей странице.

Хромосома 1



У каждого человека по две копии хромосомы 1, следовательно, и две копии гена *POGZ*. WHSUS возникает при нарушении работы одной из копий гена *POGZ*, при этом вторая копия функционирует правильно. Это заболевание называется **аутосомно-доминантным**, поскольку все пронумерованные хромосомы называются аутосомами, а генетические заболевания, возникающие при поражении только одной копии аутосомного гена, называются доминантными. У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [нарушениям одного гена — аутосомно-доминантному наследованию](#) (Single gene disorders — autosomal dominant inheritance).

Последовательность гена *POGZ* необходима для синтеза белка POGZ. Считается, что белок POGZ играет важную роль в развитии мозга, потому что регулирует экспрессию других генов.

Генетическое тестирование

Причиной WHSUS являются изменение в последовательности гена *POGZ*, которое можно выявить с помощью генетического анализа, который называется «**секвенирование**» (например, **полноэкзомное секвенирование (WES)** или **полногеномное секвенирование (WGS)**). Делеции генов также можно выявить при помощи секвенирования, но чаще всего их выявляет другой генетический тест, который называется **хромосомным микроматричным анализом (ХМА)**, например, **arrayCGH** или **SNParray**).

У *Unique* есть отдельные брошюры о [секвенировании ДНК](#) (DNA sequencing), [arrayCGH](#) и [SNParrays](#).

Генетическое исследование

Результаты генетического (геномного) исследования, скорее всего, будут предоставлены врачом-генетиком, генетическим консультантом или лечащим врачом, назначившим этот анализ.

Рассмотрим пример результата секвенирования (полноэкзомное секвенирование (WES) или полногеномное секвенирование (WGS)), который показывает изменение в гене *POGZ*:

p.(Arg495Ter) *POGZ* c.1483C>T, (NM_.....)

p.Arg495Ter	Показывает изменение в цепи белка: аминокислота аргинин (Arg) была преобразована в стоп-кодон (Ter) в позиции 495 в последовательности аминокислот, из которых состоит белок
C>T	означает изменение в последовательности гена: на месте нуклеотида C нуклеотид T
c.1483	показывает позицию пары оснований, в последовательности которой произошло изменение (положение, в котором на месте нуклеотида C нуклеотид T)
<i>POGZ</i>	показывает, в каком гене произошли изменения
NM	обозначает используемую эталонную последовательность, например, NM_001194937.1

Unique есть отдельная брошюра, посвященная [интерпретации результатов генетического теста](#) (Interpreting Genetic Test Results).

Какие признаки и симптомы WHSUS?

Как и многие генетические заболевания, WHSUS имеет целый ряд признаков и симптомов. В результате увеличения числа диагностированных случаев и обмена информацией будет уточняться спектр признаков, а также оцениваться вероятность их наличия у детей и взрослых.

Основные проявления синдрома

Частые симптомы у детей с WHSUS:

- Задержка умственного развития или трудности при обучении, степень которых варьируется от легкой до тяжелой
- Задержка речевого и языкового развития/отсутствие речи
- Задержка моторного развития
- Низкий мышечный тонус (гипотонус)
- Особенности поведения
- Проблемы со сном
- Трудности при кормлении
- Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь (ГЭРБ)
- Запоры
- Проблемы со зрением и аномалии развития глаз
- Циклическая рвота
- Маленький размер головы (микроцефалия)
- Склонность к набору лишнего веса
- Стоматологические заболевания

Другие возможные проявления:

- Судороги
- Потеря слуха
- Апноэ во сне
- Врожденная диафрагмальная грыжа
- Другие проблемы с ЖКТ
- Аномалии развития скелета, в том числе небольшие отклонения в формировании кистей и стоп
- Расщелина верхней губы или нёба, иные аномалии полости рта
- Аномалии развития почек и половых органов (мочеполовой системы)
- Частые заболевания дыхательных путей
- Кожные заболевания
- Заболевания сердца

Беременность и роды

Хотя часть беременностей протекает без каких-либо осложнений, в отдельных случаях во время ультразвукового исследования в середине беременности выявляли аномалии у плода. Среди наиболее частыхстораживающих факторов отмечались задержка внутриутробного роста плода (ЗВУР) и снижение активности шевеления плода.

У некоторых детей проблемы становились заметны в неонатальном периоде, включая трудности при кормлении и низкий мышечный тонус (см. разделы [Кормление](#) и [Развитие](#)).

Внешность

У детей с WHSUS были выделены определенные часто встречающиеся черты лица, которых нет у детей без этого синдрома. Эти особенности не имеют никакого медицинского или даже косметического значения, но означают, что вы можете заметить неожиданное сходство между вашим ребенком и другими людьми с WHSUS. Подобные черты различаются и могут быть слабозаметными. К ним относятся: высокий и широкий лоб; широко посаженные глаза или опущенные внешние уголки глаз; верхняя челюсть, скулы и глазницы, развившихся в меньшей степени в сравнении с остальной частью лица (гипоплазия средней трети лица); укороченное расстояние между носом и верхней губой; опущенные уголки рта и тонкая верхняя губа; низко посаженные уши.

Развитие

■ Развитие крупной и мелкой моторики

На данный момент (2024 год) задержка в развитии была зафиксирована у большинства детей с WHSUS. Часто наблюдается задержка в развитии таких важных навыков, как умение переворачиваться, сидеть, ходить, играть с игрушками, пользоваться столовыми приборами, застегивать молнию и пуговицы, а также приучение к туалету. Тем не менее, степень освоения этих навыков сильно разнится: некоторые дети становятся активными и развивают навыки примерно в том же возрасте, что и дети без WHSUS, тогда как у других задержка выражена ярче. Большинство детей начинают ходить самостоятельно в возрасте от 12 месяцев до шести лет. У некоторых детей может быть необычная походка или проблемы с координацией.

Задержка в развитии моторики часто связана с низким мышечным тонусом (гипотонусом), крайне распространенном у людей с WHSUS, и нередко являющимся первым признаком, вызывающим беспокойство врачей.

В редких случаях отмечали выраженную гипермобильность суставов (локтевых, лучезапястных, коленных и тазобедренных), когда младенцы и дети способны приводить конечности в положения, недоступные большинству людей. Хотя гипермобильность может не вызывать никаких проблем, она может стать причиной задержки развития крупной моторики или усугублять ее. Иногда она сопровождается болями и тугоподвижностью в суставах и мышцах, частыми вывихами суставов, а также травмами, включая растяжения связок.

Многим детям помогает раннее медицинское вмешательство, например: ортопедическая коррекция (использование специальных стелек, скоб, шин и ортезов), эрготерапия (ЭТ) и физиотерапия (ФТ). У небольшой части детей выявляют определенную степень дисплазии тазобедренных суставов (по данным GenIDA), при которой суставы легко смещаются. Это может быть заметно уже при рождении или развиться позднее. В обоих случаях лечение включает наложение шин и, при необходимости, иммобилизацию с использованием гипсовых повязок и, возможно, хирургическое вмешательство.

«Пропустили сроки основных этапов развития, крупная моторика развивалась с задержкой. До 10 месяцев он не переворачивался, а сел только в 1 год и 3 месяца. Самостоятельно пошел в возрасте 2 лет, однако сейчас, в возрасте 4 лет, его походка все еще шаткая. Он может бегать, но не умеет прыгать. Больше всего у него выражен гипотонус, из-за чего все навыки крупной моторики формировались с задержкой, что впоследствии повлияло и на развитие мелкой моторики. Это также сказалось и на кормлении».

«Впервые улыбнулся в 2 месяца, начал переворачиваться в 5 месяцев, сел в 6 месяцев, начал ползать в 9 месяцев, пошел в 1 год и 3 месяца, начал говорить в полтора года, научился пользоваться туалетом в 2,5 года, говорить в 4 года, писать в 5 лет».

«Сохраняется гипотонус кистей. Мелкая моторика по-прежнему остается проблемой». 11 лет
«Он самостоятельный, но находится под присмотром из-за трудностей с личной гигиеной». 20 лет
«Относительно независимый, но иногда думает, что не справляется с чем-то. По утрам он просит помочь ему одеться, хоть и может сделать это сам. По вечерам мне приходится помогать ему с чисткой зубов несмотря на то, что он может справиться сам». — 8 лет

«Она многое делает самостоятельно». 15 лет

«Не может застегнуть пуговицы. Может застегнуть молнию, если она не заедает». 9 лет

«В 11 лет она практически полностью самостоятельная».

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [терапевтическим методам](#) (Therapies) и [приучению к туалету](#) (Toilet training and continence).

■ Интеллектуальное развитие и способность к обучению

На данный момент известно, что почти у всех детей с WHSUS присутствует задержка умственного развития (УО) и/или имеются трудности при обучении. Степень УО варьируется от легкой до тяжелой. Многим детям требуется дополнительная помощь при обучении. Раннее вмешательство может оказать заметный положительный эффект. Рекомендуется регулярно проводить тестирования для оценки конкретных индивидуальных потребностей ребенка.

«Мы пока не уверены, как он будет справляться с учебой. Это станет ясно, когда он пойдет в школу».
«У нее легкая степень умственной отсталости. Она медленно пишет из-за диспраксии, а также у нее размашистый почерк. Она очень любит театр. У нее не было заключения врача об особых потребностях до тех пор, пока она не пошла в обычную школу. Там она подвергалась буллингу. В 10 классе мы перевели ее в другую школу. Там она отставала, в 11-м классе и мы перевели ее в специализированную школу для обучающихся с легкой умственной отсталостью. В возрасте 35 лет она еще учится в колледже. Ей не хватает социальных навыков».

«Ему нужна поддержка в сложных для него навыках: письме, чтении». 14 лет

«Специальная поддержка в школе. 6 часов в неделю с педагогом-дефектологом. Нужна помощь на экзаменах: из-за того, что очень медленно пишет, диктует ответы устно». 9 лет

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [образованию](#) (Education), [дальнейшему образованию, профессиональной подготовке и работе](#) (Further education, training and work).

■ Язык и речь

У подавляющего большинства детей с синдромом Уайта — Саттона отмечается разная степень задержки речевого и языкового развития, нередко превосходящая по тяжести задержку развития общей моторики. Возможности развития речи разнятся, при этом у некоторых отсутствие речи может сохраниться и после 6 лет. Дети, у которых речь все-таки развивается, могут выучить отдельные слова, короткие фразы или простые предложения. У некоторых формируются базовые коммуникативные навыки и расширяется словарный запас, однако этому могут сопутствовать трудности с артикуляцией. Большинство родителей уверены, что их ребенок понимает гораздо больше, чем может выразить словами.

Обследование у логопеда должно помочь выявить конкретные нарушения у ребенка, что позволит проводить регулярные коррекционные занятия, направленные на индивидуальные потребности ребенка. В тех случаях, когда пациент совсем не говорит или его речь состоит лишь из нескольких слов, выражать мысли и потребности могут помочь методы альтернативной и дополнительной коммуникации (АДК). К ним относятся указание жестом, использование пиктограмм, мимика, упрощенный жестовый язык, а также высокотехнологичные коммуникационные системы (вспомогательные средства коммуникации).

«Она начала произносить первые понятные слова в 2 года. Она начинала говорить только тогда, когда ее спросят. У нее есть признаки аутизма; [но во взрослом возрасте] она любит разговаривать с теми, кто понимает ее и не отворачивается от нее».

«Сейчас ему почти 4, и он билингв, бегло говорит на двух языках. У него очень четкая речь, он болтушка».

«У него заторможенная речь, когда он стесняется. Например, на приеме у врача он малоразговорчив, в то время как дома или в кругу близких он много говорит». 16 лет

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [общению](#) (Communication).

■ Кормление

У новорожденных часто отмечаются проблемы с кормлением. Низкий мышечный тонус может вызвать трудности при глотании, а также некоторые младенцы слабо сосут грудь. Многие дети также страдают от гастроэзофагеального рефлюкса (ГЭРБ), при котором пища поднимается обратно по пищеводу. Это состояние может потребовать лечения, подбора определенной позы для кормления, лекарств, пищевых добавок, а в некоторых случаях может потребоваться введение назогастрального зонда (НГЗ) или гастростомической трубки. Сообщается, что некоторые пациенты испытывают трудности во время пережевывания и глотания пищи, а также отказываются от определенных продуктов. Помимо этого, дети с WHSUS могут переедать, что становится причиной склонности к набору лишнего веса.

Детям с указанными нарушениями рекомендуется консультация в специализированном центре для проведения диагностики проблем с питанием и составления плана терапии.

«Не мог сосать грудь. На это повлиял низкий мышечный тонус. Кормление из бутылочки занимало очень много времени, и у нас были трудности с переходом на твердую пищу».

«Его тошнит, ест только 3-4 ложки пюре. Основной рацион — детское питание». 1 год и 8 месяцев

«Не ест волокнистую еду: стручковую фасоль, ананасы, шпинат, жилистое мясо. Не переносит их текстуру». 6 лет

«Очень затрудненное глотание (дисфагия). Из-за удушья часто бывает пневмония». 37 лет

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [кормлению](#) (Feeding).

■ Рост и телосложение

Внутриутробная задержка роста (ЗРП) и недостаточная масса при рождении наблюдаются лишь у части детей; в большинстве случаев вес, рост и размер головы при рождении находятся в нормальном диапазоне.

После младенчества рост и вес детей может варьироваться, но современные исследования (2024 год) отмечают, что дети с WHSUS невысокого роста и склонны к набору лишнего веса. Также у детей с WHSUS распространена микроцефалия — размер головы меньше референсных значений.

«У нее проблемы с весом. Ее рост 150 см».

«Ожирение вызвало проблемы с мобильностью». 16 лет

■ Поведение

Родители говорят, что дети с WHSUS обычно веселые, обаятельные, любящие и заботливые.

Однако в качестве одного из ключевых источников беспокойства они часто отмечают у детей тревожность. У некоторых детей проявляется деструктивное поведение, что может вызывать сложности. В спектр сопутствующих поведенческих особенностей также входят: синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ), фобии, импульсивность, навязчивые состояния, стеснительность в новом окружении и эпизоды агрессии. Примерно у 50% детей с WHSUS выявляется расстройство аутистического спектра (РАС) или его признаки.

При подозрении на наличие у ребенка специфического расстройства (тревожности, РАС, СДВГ) показана

консультация педиатра с последующим направлением к клиническому психологу или специалисту в области прикладного анализа поведения для проведения диагностики. Диагностика аутизма основывается не на каком-то медицинском тесте, а на структурированной поведенческой оценке, которую проводят квалифицированные специалисты (терапевт и психолог). Этот процесс часто является междисциплинарным, вовлекает специалистов по речевой терапии и эрготерапевтов. Кроме того, учитывается возраст ребенка. По итогам первичной оценки при наличии показаний может быть рекомендована углубленная диагностика у профильного специалиста: детского невролога, психиатра, психолога или врача, специализирующегося на нарушениях развития. После постановки диагноза детям могут назначить медицинскую и поведенческую терапию для коррекции конкретных нарушений. При необходимости эрготерапевт может помочь вашему ребенку с некоторыми поведенческими трудностями, предложив методы работы с его повышенной чувствительностью. Для детей с трудностями в общении могут быть полезными занятия в группах, где они смогут освоить и отработать важные социальные навыки. Родители же могут записаться на курс по изучению методов коррекции поведения, развития навыков общения и взаимодействия у ребенка с аутизмом, чтобы укрепить его эмоциональное благополучие.

«[Диагностировали] аутизм в 6 лет. Есть проблемы с доверием к людям. У нее есть черты аутистического спектра, поэтому она предпочитает общение с понимающими людьми, которые вовлекают ее в диалог. Она очень отзывчивый и заботливый человек. Признаки СДВГ или агрессивного поведения отсутствуют. Имеются нарушения сна».

«Сейчас ему почти 4 года, недавно начала развиваться тревожность. Чувствителен к звукам, боится резких шумов и большого скопления людей. Вообще он очень радостный мальчик, с ним наша жизнь наполнилась счастьем и смехом. Он обаятельный, общительный, любит людей и



люди его любят. Привлекает много внимания своей жизнерадостностью и любовью поболтать, но только тогда, когда.

рядом немного людей В более многолюдной обстановке (детском саду) он становится тревожным и подавленным».

«Он легко идет на контакт со взрослыми, но с ровесниками общение дается тяжелее. Однако с момента, как он пошел в школу, мы ежегодно замечаем прогресс. Сейчас дела на учебе обстоят относительно хорошо. У него есть некоторые фобии, например, боязнь людей на костылях и в инвалидных креслах. Напрямую он об этом может нам и не говорить, но, если увидит человека в коляске, сделает все, чтобы не идти рядом. Ему также не нравится, когда его имя пишут на его одежде или на кружках. Например, когда на днях рождения подписывают имена на стаканчиках, он не будет ничего пить целый день, притворяясь, что просто не хочет!» 9 лет

«Он не понимает личных границ: подходит к незнакомцам, прикасается к ним, играет с чужими вещами». 7 лет

«Поведенческих проблем нет. Отмечается задержка психического развития на фоне двигательных нарушений и отсутствия речи». 9 лет

Родители часто сообщают о нарушениях сна у ребенка, которые оказывают значительное негативное влияние на жизнь всей семьи. В числе жалоб: трудности с засыпанием, частые ночные пробуждения, ночные кошмары и случаи лунатизма. У некоторых детей отмечаются эпизоды апноэ во сне — состояния, для которого характерно нарушение дыхательного ритма. В связи с этим рекомендуется проведение обследования с полисомнографическим исследованием для выявления нарушений сна и/или апноэ во сне.

«Ночью он очень часто просыпается. И обратно без меня сам уже заснуть не может. Если нужно в туалет, тоже зовет меня, потому что боится встать один и идти». 8 лет

«Она ночью не просыпается, ложится спать рано». 20 лет

«Проходит обследования по поводу возможного апноэ во сне, храпа и волнения». 7 лет

У *Unique* есть отдельные брошюры о [сложном поведении](#) (Challenging Behaviour) и [нарушениях сна](#) (Sleep).

■ **Половое созревание**

Информации о периоде полового созревания у детей с WHSUS не так много. Некоторые родители, воспитывающие дочерей с хромосомными и поведенческими отклонениями или трудностями в обучении, обеспокоены способностью их ребенка ухаживать за собой во время менструации. В таких ситуациях может быть полезным обсудить с педиатром возможные способы регуляции менструального цикла.

«Во время полового созревания она начала набирать вес, причем преимущественно в плечах. При этом предплечья и кисти оставались нормального размера. Одновременно развилось хроническое заболевание кожи — гидраденит (Hidradenitis Suppurativa)».

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [половому созреванию](#) (Puberty).

■ **Взрослая жизнь**

Качество жизни во взрослом возрасте может значительно различаться и зависит от разных факторов. К ним относятся степень УО, возможные хронические заболевания и успешность раннего вмешательства и лечения.

Степень самостоятельности взрослых с WHSUS варьируется. Некоторые люди с этим синдромом работают, сами ухаживают за собой и создают семьи. Другие продолжают и во взрослом возрасте жить с родителями или в специальных учреждениях, групповых домах и интернатах, где им обеспечивается необходимый уход и поддержка.

У *Unique* есть отдельная брошюра о [взрослении](#) (Transition).

«В 35 лет она все еще учится в колледже. Она необыкновенно добрый, внимательный и заботливый человек. Умеет прямо высказывать свое мнение и не терпит несправедливости и зла. Однако ей не хватает социальных навыков. Иногда испытывает тревожность, любит рутину. Сейчас она живет в сопровождении социального работника, так как ей необходима поддержка в развитии навыков самообслуживания, ведения бюджета и готовки. Однако создается впечатление, что оказываемая ей поддержка могла бы быть интенсивнее. Она также платит за услуги личного помощника, которого знает уже несколько лет, на 3 часа в неделю и за временный уход. Она продолжает находиться под наблюдением ЛОР-врача. В детстве страдала от косоглазия и нарушения зрения (дальнозоркость правого глаза). Сейчас зрение в норме».

Проблемы со здоровьем

У детей с WHSUS могут наблюдаться следующие проблемы со здоровьем. Эти нарушения встречаются не у всех пациентов с этим синдромом.

■ Глаза и зрение

Для детей с WHSUS характерны проблемы с глазами и зрением. Существует широкий спектр таких проблем. При этом у одного пациента может быть сразу несколько отклонений, связанных со здоровьем глаз и зрением.

К числу известных нам проблем относятся: близорукость (миопия) или дальнозоркость (гиперметропия), которые обычно легко корректируются очками; небольшая деформация формы глаза, что ведет к размытому зрению (астигматизм); косоглазие (страбизм), при котором либо один, либо оба глаза отклоняются внутрь, наружу, вниз или вверх — лечится с помощью окклюзии, ношения очков, специальных упражнений или хирургического вмешательства; опущение верхнего века (птоз); непроизвольные колебания глазных яблок (нистагм); недоразвитость (гипоплазия) зрительного нерва; дистрофия сетчатки глаза (ряд хронических и прогрессирующих заболеваний, ведущих к ухудшению зрения.)

■ Голова и мозг

Относительно часто встречается маленький размер головы (микроцефалия) и у некоторых может быть приплюснутый затылок (брахицефалия).

Несмотря на то, что это не постоянный признак WHSUS, почти у двух третей (у 2 из 3) детей имеются структурные аномалии мозга, которые можно выявить с помощью МРТ (магнитно-резонансной томографии) или КТ (компьютерной томографии). Наблюдаемые изменения различны, но могут включать в себя нарушение развития мозжечка (дисгенезия мозжечка), истончение белого вещества, соединяющего два полушария мозга (мозолистого тела), синдром Дэнди — Уокера (область в задней части мозга (мозжечок), отвечающая за контроль движений и равновесие, формируется неправильно).

«Делали МРТ и томографию мозга. Результат в пределах нормы». 8 лет

«МРТ показала аномалию мозжечка». 6 лет

■ Сильная рвота и мигрень

Рвота — довольно распространенный симптом, особенно у детей младшего возраста. У некоторых она носит повторяющийся, циклический характер. С возрастом рвота, как правило, проявляется реже или проходит вообще. Как ни странно, некоторые родители отмечают, что тошнота и рвота у их детей хорошо поддаются лечению препаратами от «абдоминальной мигрени».

«Рвота началась в возрасте одного-двух лет и это приступы длились около 2 дней. В первые несколько раз мы остались дома и лечили его сами. Потом мы поговорили с нашим педиатром и ходили в больницу при первых признаках проблем с животом. В больнице ему поставили капельницу от обезвоживания. Благодаря этому рвота остановилась спустя 3-4 часа. В возрасте от 2 и до 5-6 лет приступы рвоты случались утром, когда он только просыпался. Уже около двух лет это случается немного непредсказуемо и чаще всего ближе к вечеру. Однако в последние два года частота приступов сократилась до двух раз в год по сравнению с 8-10 ранее. Но боли в животе и мигрень стали возникать за это время чаще». 9 лет

«Боли в животе с трех лет. Сейчас, в возрасте 23 лет, приступы стали реже на фоне приема лекарств». 25 лет

■ Запоры

У детей с WHSUS часто бывают запоры, что может быть связано с низким мышечным тонусом, недостаточной физической активностью, скудным питанием, малым потреблением жидкости и другими факторами, которые еще не до конца изучены. Возможные причины запоров важно обсуждать с патронажным работником или врачом. Они могут порекомендовать изменить питание ребенка или предложить размягчители стула или слабительные средства. В особо тяжелых случаях некоторым детям назначают клизмы.

■ Слух

У некоторых детей проблемы со слухом. Может наблюдаться кондуктивная тугоухость, при которой затруднено проведение звуковых сигналов во внутреннее ухо, и нейросенсорная тугоухость, при которой могут быть нарушены функции внутреннего уха, иногда улитки или слухового нерва (этот нерв передает звуковые сигналы в мозг); возможна комбинация кондуктивной и нейросенсорной тугоухости. Во многих ситуациях для улучшения слуха могут применяться слуховые аппараты.

У некоторых детей возникает экссудативный средний отит, при котором за барабанной перепонкой скапливается жидкость. Данное заболевание может усугубиться из-за слишком узких наружных ушных каналов или избытка серы в них. Экссудативный средний отит — это тип кондуктивной тугоухости, который лечится, как правило, с помощью введения в барабанную перепонку аэрационных трубок. Это оперативное вмешательство может потребоваться повторно. Не всегда возможно восстановить слух путем аэрации пространства за барабанными перепонками (среднее ухо), поэтому, хоть и достаточно редко, в качестве временной или долгосрочной меры могут использоваться слуховые аппараты. Поскольку дети подвержены риску задержки речевого развития, родителям следует принимать определенные меры на ранних стадиях: заниматься развитием речи ребенка дома или в специальном учреждении.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [слуху](#) (Hearing).

■ Зубы

У детей часто наблюдаются проблемы с зубами. Родители описывают ряд проблем, включая аномалии развития зубов, такие как широко расставленные зубы и частый кариес (кариозные полости). Чтобы снизить риск возникновения осложнений, связанных с кариесом и эрозией эмали в результате скрежетания, необходимо высокое качество стоматологических услуг.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [уходу за зубами ребенка](#) (Looking after your child's teeth) и [основным проблемам с зубами](#) (Teeth: common concerns).

■ Судороги

У одного из пяти (20%) детей с WHSUS наблюдаются различные формы судорог (внезапное и неожиданное изменение электрической активности головного мозга). В зависимости от пораженных областей мозга симптомы могут различаться, но обычно включают временное замешательство, неконтролируемые подергивания и потерю сознания или ясности мышления. Возраст, в котором появляются судороги, может варьироваться, но обычно он составляет от одного до четырех лет. Электроэнцефалография (ЭЭГ) и видеоэлектроэнцефалография (видео-ЭЭГ) — это медицинские исследования, которые используются для измерения и электрической активности головного мозга. В сочетании с другими исследованиями они помогают определить тип судорожных приступов.

Судороги вызывают беспокойство у близких, и зачастую пугают окружающих. Тем не менее, приступы могут быть купированы посредством медикаментозных препаратов. Если у ребенка впервые случается судорожный приступ, важно убрать все травмоопасные предметы, находящиеся поблизости, и обратиться к врачу.

■ Сердце

По имеющимся данным, врожденные пороки сердца выявляются примерно у одного из восьми (12,5%) человек с WHSUS. Исследование Duan et al. (2023) показало, что вероятность врожденного порока сердца намного выше у людей с наличием вариантов в гене *POGZ*, чем у остальных людей.

Заболевания сердца бывают разными, но включают в себя нарушения размера и строения сердечной мышцы и клапанов. Чаще всего встречается дефект межпредсердной перегородки (ДМПП) — отверстие между двумя верхними камерами сердца. Также встречаются изменения одного из сердечных клапанов (двустворчатого аортального клапана) и открытое овальное окно — отверстие между двумя верхними камерами сердца, которое не смыкается на первом году жизни, как это обычно происходит при нормальном развитии.

У детей с возможными проблемами сердца заболевание можно выявить при помощи электрокардиограммы (ЭКГ, исследования электрической активности сердца), эхокардиограммы (ультразвукового исследования сердца) или рентгена грудной клетки. Некоторые из этих заболеваний незначительны и проходят со временем естественным путем. Другие могут потребовать медицинского лечения или хирургического вмешательства.

■ **Позвоночник**

В некоторых случаях встречается искривление позвоночника (по данным GenIDA), которое может быть боковым (сколиоз), с изгибом верхней части спины (кифоз) или сочетать оба эти вида (кифосколиоз). Искривление позвоночника можно исправить физиотерапией и упражнениями, иногда требуется корсет или операция.

■ **Грыжи**

Некоторые младенцы рождаются с грыжей, при которой орган или жировая ткань выступают через слабую мышечную стенку или соединительную ткань. Также грыжа может быть диафрагмальной. В этом случае поражается мышца, отделяющая грудную полость от брюшной. Грыжи могут пройти сами, не потребовав вмешательства, но в большинстве случаев нужна операция.

■ **Нёбо**

Могут быть выявлены патологии нёба — верхней части ротовой полости. Некоторые из них бывают незаметны, как, например, высокое аркообразное нёбо, но встречаются и более очевидные проблемы, такие как расщелина нёба. Патологии нёба, особенно расщелина, могут привести к проблемам с кормлением, слухом, прорезыванием зубов и речью. Операция не только возвращает нёбу правильную форму, но и уменьшает эти проблемы, вплоть до их полного устранения.

■ **Мочевыделительная система**

Иногда дети рождаются с патологиями почек или мочевыделительной системы. К ним относится почечная дисплазия, которая развивается у ребенка в утробе матери в связи неправильно сформировавшимися почками. Из-за этого почки могут иметь нестандартные форму или размер. Часто в почках возникают наполненные жидкостью образования (кисты), которые мешают нормальной работе почек. Еще одна патология — увеличение почек (гидронефроз), возникающее из-за скопления в них мочи. Также встречаются удвоения, то есть вместо одного мочеточника для вывода мочи у одной или двух почек присутствует сразу два мочеточника. При этой особенности повышается риск инфекции мочевыводящих путей. Инфекции мочевыводящих путей (ИМВП) встречаются довольно часто и поддаются лечению антибиотиками. В случае частых ИМВП может потребоваться профилактическое лечение антибиотиками.

■ **Половые органы**

Иногда у мальчиков выявляются небольшие отклонения в развитии половых органов, в том числе неопущение яичек (крипторхизм), очень маленький пенис (микропенис) и недоразвитие (гипоплазия) яичек или мошонки. Многие из этих патологий могут быть и у детей, не имеющих WHSUS, и не вызывать беспокойства. При необходимости крипторхизм можно скорректировать операцией, в ходе которой проводят опускание яичек (орхипексию).

■ **Кожа**

У некоторых детей развиваются кожные заболевания, такие как экзема, при которой кожа становится красной, начинает чесаться и воспаляется. Ваш лечащий врач может порекомендовать уходовые процедуры, смягчающие средства для кожи и другие виды лечения, которые помогут облегчить симптомы.

Насколько распространен WHSUS?

Определить это непросто. В 2025 году известно более чем о ста случаях WHSUS. Однако ожидается, что число пациентов с таким диагнозом увеличится, так как информации о заболевании становится больше, а генетические исследования проводятся чаще.

Почему возникает WHSUS?

Во время зачатия генетический материал родителей (ДНК) копируется. При биологическом копировании могут случаться сбои, поэтому в генетическом коде всех детей могут произойти случайные изменения, которые не наблюдаются в ДНК их родителей. Изменения происходят автоматически и не связаны с питанием, окружением или образом жизни родителей. Большинство таких изменений в ДНК никак не проявляются. Но в редких случаях они вызывают проблемы со здоровьем или влияют на развитие ребенка. Если случайное изменение повредило ген *POGZ*, ребенок родится с синдромом WHSUS. На момент 2024 года у большинства пациентов с синдромом WHSUS генетическое изменение произошло случайно, или «*de novo*». Это означает, что в семье наблюдаемого пациента изменение произошло впервые. Бывает и так, что вариант гена *POGZ* присутствует только в некоторых яйцеклетках или сперматозоидах родителя, который не имеет признаков. Такое явление называется герминальным мозаицизмом. Важно помнить, что в мутациях ДНК не следует никого винить. Родители не виноваты в том, что в ДНК их ребенка имеется изменение.

Может ли это повториться?

Вероятность рождения еще одного ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генетического кода родителей. На сегодняшний день (2024 год) почти у всех пациентов с WHSUS генетические изменения возникали *de novo* (dn). Это означает, что ни у одного родителя не было обнаружено такой же мутации в гене *POGZ*, как у их ребенка. Таким образом, вероятность рождения еще одного ребенка с этим синдромом обычно составляет менее 1%.

Одной из возможных причин повторного рождения ребенка с синдромом может стать редкое явление под названием «герминальный мозаицизм», которое было упомянуто выше. В этом случае родитель является носителем генетической мутации, однако она содержится лишь в некоторых яйцеклетках или клетках спермы. По этой причине мутацию невозможно выявить с помощью анализа крови родителей.

У *Unique* есть краткая общая брошюра, посвященная [мозаицизму](#) (Mosaicism).

В семьях, где вариант гена *POGZ* был унаследован от родителя, вероятность рождения еще одного ребенка с WHSUS вне зависимости от пола возрастает до 50% при каждой беременности. Тем не менее, точно определить, какое влияние синдром окажет на развитие, здоровье и поведение ребенка, невозможно. Поэтому при планировании следующей беременности родителям следует обратиться за консультацией в генетический центр.

Если ваш ребенок с вариантом гена *POGZ* захочет завести собственных детей, вероятность передачи этого варианта его ребенку составляет 50% при каждой беременности. Способность вашего ребенка заботиться о своем собственном ребенке в будущем тесно связана с его собственными способностями к обучению и поведением.

Каждая семья может проконсультироваться с врачом-генетиком или консультантом по генетическим вопросам и подробнее узнать о вероятности рождения следующих детей с WHSUS. У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [планированию следующего ребенка](#) (Planning your next child), [пренатальному генетическому обследованию и диагностике](#) (Prenatal genetic testing and diagnosis), [консультации с клиническим генетиком](#) (A clinical genetics appointment) и [поддержке братьев и сестер детей с редким генетическим заболеванием](#) (Supporting siblings of children with a rare genetic condition).

Можно ли вылечить WHSUS?

Вылечить WHSUS невозможно, так как генетические изменения происходят еще на стадии формирования и развития плода. Однако, зная диагноз, специалисты могут подобрать подходящее обследование и лечение.

Терапевтические рекомендации

■ Сразу после постановки диагноза

Если это не было проведено в рамках диагностики, следует провести оценку признаков WHSUS, которые присутствуют у ребенка или взрослого, у которого было диагностировано это генетическое заболевание. Оценив, можно будет определить, какие именно признаки WHSUS присутствуют и насколько они серьезны.

■ Дополнительная поддержка

Хотя дети с WHSUS будут находиться под наблюдением многопрофильной команды специалистов, метод лечения может меняться в зависимости от потребностей определенного ребенка. В этой команде обязательно должен присутствовать **педиатр**, который будет осуществлять контроль за уходом, следить за ростом, развитием и поведением, а также поддерживать связь со смежными специалистами.

В команде специалистов для оказания поддержки человеку с WHSUS могут быть:

Педиатр — врач, специализирующийся на физическом, психическом и социальном здоровье детей от рождения до юношеского возраста.

Гастроэнтеролог — врач, специализирующийся на заболеваниях желудка и кишечника.

Офтальмолог — врач, специализирующийся на заболеваниях глаз.

Аудиолог — специалист, который диагностирует, лечит и помогает справляться с нарушениями слуха или равновесия.

Невролог — врач, специализирующийся на заболеваниях головного мозга, спинного мозга и нервной системы.

Кардиолог — врач, специализирующийся на заболеваниях сердца.

Уролог — врач, специализирующийся на диагностике и лечении заболеваний мочевыделительной системы.

Нефролог — врач, специализирующийся на заболеваниях почек.

Психиатр — врач, специализирующийся на психическом здоровье.

Эрготерапевт (ЭТ) — специалист, применяющий определенные виды деятельности для помощи в самостоятельном управлении состоянием, и способный предоставлять необходимое оборудование.

Физиотерапевт (ФТ) — специалист, применяющий физические упражнения, движение, мануальную терапию, обучение и консультирование для укрепления тела и повышения подвижности.

Логопед — специалист, помогающий с развитием речи, языковым общением и иногда с трудностями при кормлении/глотании.

Медицинские сестры и другие специалисты могут участвовать в систематическом и всестороннем лечении ребенка или взрослого.

■ Методы лечения

Раннее вмешательство может оказать заметный положительный эффект. Рекомендуется регулярно проводить тестирования для оценки конкретных индивидуальных потребностей ребенка.

Индивидуальная образовательная программа (IEP) в США, **план по поддержке в образовании, медицинской и социальной помощи (EHCP)** в Великобритании или эквивалентный документ в других странах могут быть выданы после прохождения ребенком оценки здоровья для гарантии удовлетворения образовательных, медицинских и социальных потребностей, необходимых для поддержки развития ребенка.

Выбор метода лечения зависит от конкретных особенностей и симптомов, с которыми сталкивается человек с WHSUS, но может включать:

- **Физическую терапию (ФТ):** включает в себя движения и физические упражнения, мануальную терапию, обучение и консультации для людей, перенесших травмы, болезнь или имеющих инвалидность. Также может помочь научиться управлять болью.

- **Эрготерапию (ЭТ):** подразумевает занятия со специалистом с помощью определенных видов деятельности, способствующих укреплению здоровья и хорошего самочувствия и помогающих самостоятельно справляться с заболеванием. Эрготерапевты помогают людям с генетическими заболеваниями в развитии крупной и мелкой моторики с помощью специального оборудования.
- **Логопедическую терапию (ЛТ):** помогает справиться с речевыми, языковыми и коммуникативными трудностями.
- **Поведенческую терапию:** раннее консультирование и обращение к терапевтическим методам могут помочь детям преодолеть трудности с поведением.
- **Лекарства:** для лечения циклической рвоты и рефлюксной болезни используются стандартные препараты; для профилактики и лечения судорожного синдрома — противоэпилептические.
- **Наблюдение у стоматолога:** для поддержания здоровья полости рта.
- **Питание:** для лечения запоров детям могут прописать диету с высоким содержанием клетчатки, размягчители стула или слабительные средства.
- **Наблюдение**

Для отслеживания имеющихся и потенциальных симптомов WHSUS у ребенка, а также реакции его организма на лекарственные средства, рекомендуется:

- Отслеживать процесс развития
- Отслеживать образовательные потребности
- Отслеживать поведенческие потребности
- Отслеживать рост и вес
- Отслеживать запоры и приступы рвоты
- Пройти обследование у офтальмолога
- Пройти обследование у аудиолога
- Пройти обследование у сомнолога
- Пройти обследование у кардиолога
- Пройти обследование у невролога (сделать МРТ и ЭЭГ при наличии у ребенка судорожного синдрома)
- Пройти обследование у уролога

Новые методы лечения WHSUS

Генетическое изменение, вызывающее синдром Уайта — Саттона, влияет на формирование головного мозга и других частей тела еще до рождения ребенка. Таким образом, полное излечение маловероятно даже в будущем, ведь к моменту постановки диагноза мозг ребенка уже сформирован. Тем не менее, сегодня проводятся исследования, направленные на совершенствование лечения различных проявлений WHSUS, например, PAC. Кроме того, хотя WHSUS встречается достаточно редко, ученые проводят активные исследования гена *POGZ*, которые могут помочь найти новые методы лечения данного генетического отклонения. Более подробную информацию о клинических испытаниях, связанных с тем или иным геном или генетическим отклонением, вы можете найти на [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) и [EU Clinical Trials Register](https://european-clinical-trials-register.eu).

Источники

Данная брошюра содержит информацию из медицинской литературы, сведения, предоставленные непосредственно членами *Unique*, а также данные онлайн-опроса, проведенного GenIDA, в котором приняли участие 38 семей (<https://genida.unistra.fr/>). В 2024 году среди семей членов *Unique* было 11 человек с WHSUS. Аннотации или оригиналы статей можно найти в интернете в базе данных медицинских и биологических публикаций PubMed по первому названному автору и дате публикации (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>). Больше статей вы можете найти на сайте *Unique*.

Список литературы

*Assia Batzir N, White J, Sutton VR (2021) White-Sutton Syndrome. GeneReviews® [Internet].

[Ссылка на статью](#)

*Murch O *et al* (2022) Further delineation of the clinical spectrum of White-Sutton syndrome: 12 new individuals and a review of the literature. Eur J Hum Genet 30 (1): 95-100. [Ссылка на статью](#)

*Duan J *et al* (2023) White-Sutton syndrome and congenital heart disease: case report and literature review. BMC Pediatr., 23(1): 158. [Ссылка на статью](#)

Примечание: * отмечены статьи, которые находятся в открытом доступе и которые можно найти на сайте <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>

Сайты, группы в Facebook* и другие ссылки:

***Деятельность Meta (Facebook и Instagram) запрещена в России**

White Sutton Syndrome Foundation Non-Profit Group www.whitesutton.org

White Sutton Syndrome Foundation Facebook Page www.facebook.com/WhiteSuttonSyndrome/

White Sutton Syndrome Parents Private Facebook Group

www.facebook.com/groups/WHSUSParents

POGZ Related Disorder / White Sutton Syndrome Facebook Group

www.facebook.com/groups/532193070301998/

POGZ: Simons VIP Connect Community Simons VIP Connect Facebook Group for POGZ Families

www.facebook.com/groups/POGZgene/

Информация и поддержка



Группа поддержки для родителей детей 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 *Unique*, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и контактные данные семей с аналогичной проблемой.

<https://rarechromo.org/join-us/>

Unique — 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 вам!



Брошюра составлена совместно с GenIDA (www.genida.eu/home)

Информация, представленная в этой брошюре, не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, диагностики генетических отклонений и контроля их течения, необходимо обращаться к специалисту. На момент публикации сведения, содержащиеся в данной брошюре, считаются наиболее актуальными, но в связи с постоянным изменением и пополнением информационной базы о генетических отклонениях некоторые данные могут корректироваться.

Над составлением брошюры работала организация *Unique*. Медицинскую редакцию осуществили профессор В. Рид Саттон (доктор медицинских наук), заместитель директора по учебно-методической работе и профессор кафедры молекулярной генетики медицинского колледжа Бэйлора и Техасской детской больницы, а также доктор медицинских наук Нурит Ассия Батзир, врач Детской больницы Шнайдер, Израиль. Версия 1 (CA) Версия 1.1 (CA)

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, к.м.н., врач-генетик, ФГБУ НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России, Москва, Россия. Russian translation 2026 (EV/AP)

Copyright © Unique 2025

Группа поддержки для родителей детей с редкими хромосомными отклонениями
Зарегистрирована в реестре компаний Англии и Уэльса

Номер в реестре благотворительных организаций 1110661
5460413