



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Синдром Видемана-Штайнера (СВШ)



www.rarechromo.org

Что такое синдром Видемана-Штайнера (СВШ)?

Синдром Видемана-Штайнера (СВШ) — это редкое генетическое отклонение. СВШ назван в честь двух врачей, которые первыми описали характерные признаки этого синдрома у детей: в 1989 году немецкий педиатр Ханс-Рудольф Видеман положил начало изучению этого вопроса, а позже, в 2000 году, его исследования продолжил бразильский врач Карлос Штайнер (Wiedemann 1989, Steiner 2000). Слово «синдром» в переводе с греческого означает «бежать вместе» и обычно используется для описания определенного сочетания признаков, которые проявляются у людей с конкретным заболеванием.

Основные признаки СВШ:

- задержка в развитии
- интеллектуальная недостаточность
- низкий рост
- расстройства поведения
- избыточный рост волос на теле (гипертрихоз)

Однако клинические признаки СВШ варьируются и наблюдаются не у всех людей с этим синдромом. Также тот или иной признак может проявляться у людей в разной степени.

В чем причина возникновения СВШ?

В 2012 году группа врачей и ученых исследовала причины возникновения СВШ и выяснила, что синдром Видемана-Штайнера возникает из-за изменений («вариантов» или «мутаций») в гене *KMT2A* (Jones 2012). Ген *KMT2A* ранее был известен как *MLL*.

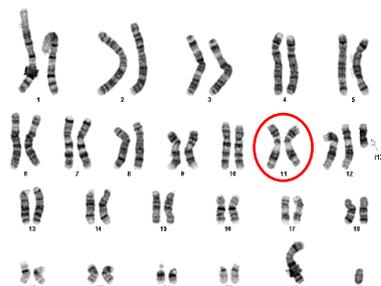
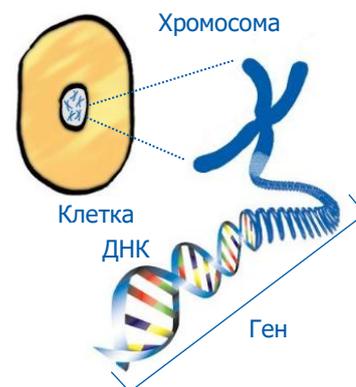
Что такое гены?

Тело человека состоит из строительных «блоков», которые называются клетками. В большинстве из них хранятся копии наших генов.

Гены содержат инструкции, сообщающие телу как расти, развиваться и функционировать. Каждый ген представляет собой последовательность букв (известную также как «код»), которая зашифрована в молекуле ДНК. В коде ДНК используются «буквы» А, G, C, T.

Целая молекула ДНК — невероятно длинная, при этом она должна поместиться внутри крошечных ядер клеток нашего тела. Для этого ДНК «упаковывается» в специальные структуры — хромосомы. У каждого человека есть 23 пары хромосом. Одна хромосома в паре наследуется от матери, а другая — от отца. Первые 22 пары пронумерованы от 1 до 22, они есть как у мужчин, так и у женщин. Эти пары известны как **аутосомы**. Кроме того, есть пара **половых хромосом**: у женщин — две X-хромосомы, а у мужчин — одна X-хромосома и одна Y-хромосома.

Ген *KMT2A* расположен на плече хромосомы 11. У человека обычно две хромосомы 11, поэтому копии гена *KMT2A* обычно тоже две. Так как и у мужчин, и у женщин есть две копии гена *KMT2A*, то и мужчины и женщины могут быть подвержены синдрому Видемана-Штайнера.



Пары хромосом 1-22, X и Y (у мужчин). Пара хромосом 11 выделена красным.

Какие функции выполняет белок *KMT2A*?

Каждый ген дает организму команду синтезировать определенный белок. Белки — это большие молекулы, которые играют важную роль в организме. Ген *KMT2A* регулирует процессы биосинтеза белка под одноименным названием — *KMT2A*. Белок *KMT2A* — фермент. Ферменты — это молекулы, которые значительно ускоряют большую часть химических реакций, происходящих внутри клеток. Ферменты играют ключевую роль в жизни человека, выполняя множество важных функций в организме, к примеру: поддерживают процесс пищеварения и метаболизма.

Одни ферменты помогают расщеплять большие молекулы на более мелкие, а другие — соединяют другие вещества между собой. Обычно ферменты ускоряют только одну реакцию. Белок *KMT2A* ускоряет реакцию, которая влияет непосредственно на структуру ДНК. Фермент *KMT2A* заставляет спираль ДНК «раскрутиться» или, наоборот, скрутиться по-туже, *KMT2A* ускоряет (катализирует) реакции структурных белки, вокруг которых обернута цепочка ДНК. Это влияет функцию ДНК и на выработку других белков. Считается, что именно воздействие на другие белки становится причиной возникновения СВШ.

Насколько часто встречается синдром СВШ?

Распространенность синдрома Видемана-Штайнера варьируется от 1 случая на 25000 человек до 1 случая на 40000 человек. Однако эти цифры отражают не фактическое количество людей, у которых был выявлен СВШ, а теоретически рассчитанную вероятность возникновения изменений в гене *KMT2A*. При этом людей, у которых официально был выявлен этот синдром, зафиксировано в мире намного меньше. Связано это с тем, что возможность пройти генетическое тестирование есть не везде и соответственно не все люди могут пройти диагностику. Помимо этого, не все врачи могут распознать СВШ. Однако ожидается, что в будущем в связи с распространением использования генетических тестов, которые включают исследование всех генов человека, СВШ будет диагностирован у большего количества людей.

Почему это произошло?

В большинстве случаев только у одного ребенка в семье обнаруживается этот синдром, и изменения в *KMT2A* обычно возникают спонтанно (*de novo*). Никто в этом не виноват, изменения в гене не возникают в следствие каких-либо действий или бездействий родителей во время беременности или на ранних этапах жизни ребенка. У всех людей есть изменения в ДНК, которых нет у их родителей. Эти изменения происходят случайно на ранних стадиях развития или в процессе передачи ДНК и деления клеток, в ходе которого формируются яйцеклетки и сперматозоиды. Большинство людей не подозревает об этих изменениях, поскольку они не затрагивают важные гены или другие значимые участки ДНК. Но изменения в гене *KMT2A* приводят к развитию синдрома Видемана-Штайнера

Может ли синдром СВШ проявиться снова?

Синдром Видемана-Штайнера чаще всего возникает в семье впервые, то есть он появляется у ребенка, чьи родители не имеют изменений в гене *KMT2A*. Вероятность того, что у пары родится еще один ребенок с СВШ, очень низкая. Однако это возможно из-за явления, которое известно как **мозаицизм клеток зародышевой линии (гонадный мозаицизм)**, при котором патогенный вариант определенного гена может присутствовать в нескольких яйцеклетках или сперматозоидах, но отсутствовать в других клетках организма. Из-за этого его невозможно обнаружить при анализе ДНК, взятом из образца крови или слюны родителя. Поэтому существуют семьи, в которых СВШ был выявлен у двоих детей.

Среди материалов, опубликованных *Unique*, есть краткая справка о **мозаицизме**, в которой описывается этот феномен.

Вероятность того, что человек с СВШ и изменением гена *KMT2A* передаст этот синдром каждому из своих детей, составляет 1/2 (50%). В этом случае имеет место **аутосомно-доминантное** наследование (аутосомное, поскольку генетическое изменение происходит в одной из пронумерованных хромосом (**аутосомax**), и доминантное, поскольку СВШ возникает, когда изменяется только **одна** копия (из двух) гена).

Однако каждый случай индивидуален, поэтому дать рекомендации конкретной семье и прогнозировать возможные варианты развития будущей беременности может только врач-генетик. Если люди с СВШ или их родители планируют беременность и хотят обсудить возможные варианты ее развития, им следует обратиться за медико-генетической консультацией.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные планированию следующего ребенка, пренатальному генетическому тестированию и диагностике, консультации с клиническим генетиком и поддержке братьев и сестер детей с редким генетическим отклонением.

Каковы признаки синдрома Видемана-Штайнера?

Ниже приведены различные проблемы со здоровьем и расстройства поведения, которые наблюдались у людей с СВШ. У синдрома есть ряд признаков. Однако стоит учесть, что не у всех людей с СВШ будут выявлены все из них. Кроме того, один и тот же признак может проявляться в разной степени у разных людей. Мы особенно отметим те признаки, которые требуют специального внимания со стороны семьи.

“Поскольку синдром Видемана-Штайнера связан с широким спектром клинических проявлений и его признаки могут проявляться у детей в легкой, среднетяжелой или тяжелой форме, диагностировать синдром непросто. Кроме того, даже знания ведущих генетиков, десятилетиями занимающихся исследованиями в этой области, крайне ограничены. Как мама троих детей, у одного из которых диагностирован СВШ, я бы посоветовала довериться своей интуиции, пока ребенок еще совсем маленький. К широко известным признакам относятся обилие волос (особенно на локтях и спине), глубокая сакральная (крестцовая) ямка и трудности при кормлении с самого раннего возраста. Также стоит обратить внимание на некоторые типичные черепно-лицевые особенности: широкая плоская переносица, выпуклый сверх нормы лоб и широко посаженные глаза. В случае с нашей дочерью, первыми тревожными сигналами стало то, что после родов она начала терять вес и ее рвало по нескольку раз в день. Мне потребовался год, чтобы убедить (безусловно добрых и участливых) врачей провести для нее генетическое тестирование. В глубине души я понимала, что что-то не так и, если вам знакомо это ощущение, продолжайте настаивать на своем.”

Беременность и роды

Большинство детей с СВШ рождаются с нормальным ростом и весом. Однако у многих масса тела при рождении — меньше нормы и соответствует 25 перцентилю (Baer 2018, Sheppard 2021). У некоторых новорожденных, в сравнении с остальными, отмечается «вялость». Это происходит из-за низкого мышечного тонуса (называемого гипотонией).

“Моя беременность по большей части протекала нормально, никаких аномалий на ранних сроках не было обнаружено. Однако на 38 неделе ультразвуковое исследование показало, что размер ее мочеточника был меньше нормы. Само по себе это относительно распространенное явление, и несмотря на то, что для наблюдения были привлечены специалисты, меня заверили, что эта проблема, скорее всего, решится сама (но этого не произошло). Роды прошли нормально, и, хотя наша дочь с синдромом Видемана-Штайнера была самой миниатюрной из трех наших детей, ее вес при рождении все равно был в пределах нормы (примерно 2,8 кг). Я бы



сказала, что мы заметили, что что-то не так, еще в первые несколько месяцев. У нее были не просто колики, ее состояние было намного хуже. Я хотела бы сказать родителям, что в первые дни очень важно записывать абсолютно все. Довольно часто медицинские работники считают, что это ошибка родителей или, что еще хуже, обвиняют их в жестоком обращении с ребенком. Мы вели тщательный учет каждого кормления, каждого влажного и грязного подгузника, каждой рвоты, чтобы показать докторам, чем мы ее кормили и что она могла бы переварить, перед тем как ее стошнит. Записывайте все, если подозреваете, что что-то идет не так и так быть не должно.”

Кормление

Отставание в физическом развитии и трудности при кормлении часто встречаются в раннем детстве у пациентов с СВШ. Некоторым детям назначают кормление через трубку, которая идет через нос в желудок (назогастральный зонд). Некоторые дети вынуждены получать пищу через гастростому (чрескожный эндоскопический гастростомический зонд) У большинства детей с СВШ с возрастом трудности при кормлении пропадают.

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

“В первые пару лет жизни нашей дочери кормление, безусловно, было для нас одной из самых больших проблем. Она начала набирать вес только после того, как ей удалили миндалины и аденоиды. Родители, прилагайте все усилия, чтобы ваш малыш съел, как можно больше пищи, набрал калории, но при этом не переел до тошноты (это непростая задача, как ни крути). В нашем случае помогла молочная смесь «Инфатрини», прописанная национальной системой здравоохранения Великобритании. Также некоторое время были полезны загущенные жидкости. Однако я считаю, что на родителей могут оказывать огромное давление, заставляя их принять определенные решения и действовать по определенной схеме. Если предложенные варианты не подходят вам и вашему ребенку, нужно искать то, что подойдет именно вам. Мы все стремимся сделать все возможное, чтобы помочь нашим детям, и я убеждена, что любая форма кормления — это замечательно.”

Запоры

У детей с синдромом Видемана-Штайнера часто случаются запоры, поэтому многим прописывают лекарства, чтобы помочь с этим справиться.

Физическое развитие

У многих людей с СВШ рост и вес находятся в нижнем диапазоне нормы или немного ниже нормы. У небольшого процента детей с СВШ наблюдается дефицит гормона роста. В таком случае им может быть необходима гормональная терапия.

Интеллектуальное развитие и способность к обучению

Каждый человек с СВШ осваивает новые навыки в индивидуальном темпе. Для многих людей с этим синдромом типична задержка моторного и речевого развития с умеренной интеллектуальной недостаточностью и трудностями в обучении.

Большинству детей к 12 годам требуется дополнительная помощь в школе или специальное обучение, чтобы помочь им раскрыть потенциал. Степень выраженности трудностей в обучении значительно варьируется у разных пациентов. У небольшого числа людей с СВШ наблюдаются серьезные трудности в обучении и лишь у нескольких человек — легкая степень задержки умственного развития. Тем не менее, есть небольшой процент людей с СВШ, которые поступили в университет или колледж.

У многих людей с СВШ хорошо развит навык чтения. У ряда людей с СВШ он развит даже лучше, чем у сверстников.



Однако, они понимают не все слова в тексте. Многим людям с СВШ тяжело дается математика.

Уровень способностей взрослых с синдромом СВШ различен. Встречаются взрослые с СВШ, которые живут и работают самостоятельно, у некоторых из них есть свои дети. Другие находят работу при помощи сопровождаемого трудоустройства и проживают в специально оборудованном жилье. Некоторым взрослым требуется постоянный уход.

У *Unique* есть отдельная серия брошюр, посвященных обучению и дальнейшему образованию, профессиональной подготовке и трудовой деятельности.

“Наша дочь еще маленькая, поэтому я бы не стала давать оценку уровню ее развития и обучаемости, так как она еще не пошла в школу. Однако я могу с уверенностью сказать, что она уже добилась определенных успехов. Пусть и с серьезными задержками, но она научилась ходить с поддержкой в возрасте 2,5 лет, и сейчас, в 3 года, она уже начинает складывать слова вместе, говорит короткие предложения. Наша цель — научить ее основным фразам, которые помогут ей четко обозначать, чего она хочет, а чего нет, чтобы она могла самостоятельно получать необходимый жизненный опыт. Нам понадобилось время, чтобы научить ее говорить «да» и «нет». Мы использовали смесь языка Макатон и разговорной речи, чтобы помочь ей показать нам, что ей нужно. Я заметила, что ей очень помогало присутствие старших братьев и сестер, которые вели себя с ней «как обычно». В некотором смысле, я рада, что нам не поставили диагноз сразу, потому что мы относились к нашей дочери так же, как и к нашим нейротипичным детям. Это касалось вопросов сна и обучения. Мы ясно давали ей понять, какое поведение приемлемо, а какое нет. Процесс обучения, очевидно, протекает не так, как у ее братьев и сестер. И хотя некоторые понятия, которые большинством детей воспринимаются легко (раньше/позже/сейчас), все еще слишком сложны для нее, сейчас она уже гораздо лучше выражает свои мысли. Я бы рекомендовала проявлять упорство, когда это требуется, но не нужно давить на ребенка. Со временем он приобретет все необходимые навыки, но, прежде всего, он должен научиться терпению, чтобы адаптироваться к жизни в неподходящих для него условиях.”



Поведение: сильные стороны и трудности

Проведенное группой психологов исследование показало, что люди с СВШ уверенно взаимодействуют с окружающими. Так же было выявлено, что многие из них обладают добрым нравом и умеют радоваться жизни (Yuill unpublished).

Однако при СВШ часто встречаются расстройства поведения разной степени выраженности, которые могут очень беспокоить родителей. Зачастую дети хорошо ведут себя в школе, но с родителями поведение меняется в худшую сторону. Особенности поведения часто обусловлены сложностью в переключении с одной деятельности или ситуации на другую, низкой толерантностью к стрессам и гиперактивностью. У некоторых людей с СВШ диагностированы аутизм и СДВГ. У некоторых есть признаки аутизма, но их недостаточно для постановки диагноза. Часто у людей с СВШ отмечается высокий уровень тревожности, который не всегда очевиден без дополнительной диагностики.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные **сложному поведению**.

“Пытаясь «выбить» для дочери индивидуальный план поддержки в образовании, медицинской и социальной помощи, я обратилась к неврологу ведущей детской клиники, чтобы выяснить, «вписывается» ли моя дочь в категорию «расстройства аутистического спектра». Я думала, что ее поведение в школе проще было бы объяснить аутизмом (известным отклонением), чем с синдромом Видемана-Штайнера (невероятно редким и неизвестным отклонением). В нашем случае получилось так, что дочь не «вписалась» в признаки диагноза расстройства аутистического спектра, но важно то, что этот же милый и равнодушный врач дала мне совет не навешивать ярлыки на своего ребенка. Такое легко говорить, но мы, родители детей с особенностями, знаем, что мир строится на ярлыках, и

зачастую, чтобы получить какую-то существенную поддержку, ярлык просто необходим. Однако со временем я поняла, что эта врач имела в виду: с одной стороны, у нашей дочери возникает множество трудностей во многих сферах жизни (проблемы с концентрацией внимания, постоянные нервные срывы, сенсорные перегрузки, фрустрация и иногда агрессия). С другой, она счастливый, общительный, преданный и любящий ребенок. Каждый ребенок с СВШ, так же, как и каждый нейротипичный ребенок, индивидуален. Сосредоточьте внимание на своем ребенке и не беспокойтесь о ярлыках.”

Нарушение сна

Нарушение сна часто встречается при СВШ и может быть связано с нарушением циркадного ритма — внутреннего процесса, который регулирует время сна и бодрствования. На сон также могут влиять и другие признаки отклонения, например: гастроэзофагеальный рефлюкс и расстройства поведения. У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные теме сна.



Судорожный синдром и мозг

Около 20% людей с СВШ сталкивались с судорожным синдромом. У некоторых людей с этим синдромом может быть более выражена задержка в развитии/интеллектуальная недостаточность.

При визуализации мозга чаще всего находят аномалию в пучке нервных волокон, который соединяет две части мозга (он называется мозолистым телом) и в защитном слое вокруг нервов (миелиновой оболочке). Однако также были обнаружены аномалии гипофиза (железа в головном мозге, выделяющая гормоны), изменения в формировании наружного слоя мозга (коре головного мозга) и спектр мальформаций Киари 1 типа, при которых нижняя поверхность мозга смещается на центральный канал спинного мозга (Sheppard 2022). Важно понимать, что не у всех людей с СВШ возникает мальформация Киари и, даже если это происходит, не у всех появляются симптомы. В случае их отсутствия, лечение может не потребоваться. К симптомам, на которые следует обратить внимание и о которых необходимо сообщить врачу относятся: головные боли, тошнота и рвота, онемение/покалывание в руках или ногах, мышечная слабость и нарушение зрения.

Мышцы и кости

У некоторых людей с СВШ может наблюдаться сращение шейных позвонков (сращение позвонков шейного отдела или конкресценция шейных позвонков). Поэтому их шея может быть немного короче, чем обычно. Как правило, это не вызывает проблем. Однако если появляется покалывание в конечностях, потеря чувствительности и слабость, а мышцы истощаются или уменьшаются в объеме, но на это следует обратить внимание. У некоторых детей и взрослых с СВШ развивается сколиоз (искривление позвоночника), а у некоторых — дисплазия тазобедренного сустава, которую диагностируют в более позднем возрасте. При этом синдроме часто появляются сакральные ямки (небольшие углубления в нижней части спины, в области крестца). У небольшой группы людей было диагностировано скрытое расщепление позвоночника (*spina bifida occulta*) — это аномалия развития позвоночного столба, при которой между позвонками образуется щель. Также отмечены случаи синдрома фиксированного спинного мозга, при котором спинной мозг прикрепляется к тканям вокруг позвоночника.



Взрослые с СВШ иногда сталкиваются с вывихом коленной чашечки, или надколенника, требующим хирургического вмешательства.

Иммунитет и инфекции

Несмотря на то, что довольно большое количество людей с СВШ в детстве восприимчиво к инфекционным заболеваниям, лишь у немногих из них прослеживаются серьезные проблемы с иммунной системой, требующие лечения (иммунодефицит). Выделяют следующие виды иммунодефицита у людей с СВШ: низкий уровень антител (гипогаммаглобулинемия) и слабая ответная реакция на пневмококковую полисахаридную вакцину (ППВ) (Stellaci 2016, Vogaert 2017).

“Наша дочь несколько раз болела пневмонией, и однажды она заболела очень тяжело. Она попала в реанимацию и провела в искусственной коме две недели. Тогда у нее произошла остановка сердца. Если ваш ребенок часто сталкивается с инфекциями дыхательных путей, я советую рассказать врачам как можно больше про синдром Видемана-Штайнера и гипотонию (снижение тонуса мышц), потому что это влияет на способность ребенка кашлять и выводить мокроту, особенно в младенчестве. Не стесняйтесь обращаться за советом к другим специалистам и даже активно стремитесь узнать их мнение. В этом случае пострадает только самолюбие врача.”

Глаза

У детей и взрослых с СВШ выявлен ряд физических признаков синдрома, связанных с глазами. Самый распространенный из них — косоглазие (strabismus). У некоторых наблюдается птоз верхнего века, а также близорукость или дальнозоркость.

ЛОР-заболевания (патологии уха, горла и носа)

Самое распространенное ЛОР-заболевание у людей с СВШ — синдром обструктивного апноэ сна, то есть периодические остановки дыхания во сне. Иногда в этом случае требуется удаление гланд или аденоидов.

Зубы

У многих детей преждевременно прорезаются или выпадают молочные зубы.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [уходу за зубами ребенка](#) и [основным проблемам с зубами](#).

Сердце

Около двух третей младенцев с диагностированным СВШ рождаются со здоровым сердцем. У трети новорожденных наблюдаются проблемы с сердцем (врожденный порок сердца). При некоторых аномалиях развития сердца достаточно наблюдение у специалиста, в иных случаях может потребоваться операция. Чаще всего встречается дефект открытого артериального протока или межжелудочковой перегородки сердца. Также отмечены нарушения сердечного ритма (Sheppard 2022).

Почки, половые органы и мочевыделительная система

Как правило, у детей с СВШ нет нарушений в работе почек, однако сам орган может быть увеличен (гидронефроз) или могут наблюдаться другие структурные аномалии почек и матки у девочек.

Черты лица и волосы на теле

Несмотря на то, что дети и взрослые с СВШ похожи на членов семьи, в них прослеживаются черты лица, которые присущи другим людям с тем же генетическим отклонением. Кроме того, люди с СВШ часто отличаются избыточным ростом волос на теле (гипертрихозом).



Сбой в работе эндокринной системы

Рост в пределах или ниже нижней границы нормы — характерный признак СВШ. У некоторых детей может наблюдаться дефицит гормона роста. В этом случае необходима гормональная терапия.

У небольшой группы людей затронута одна из желез головного мозга, вырабатывающая гормоны (гипофиз), поэтому им необходимо отслеживать уровень гормонов. Им также может быть назначено лечение с использованием заместительной гормональной терапии, которое может оказаться эффективным.

У части детей с СВШ наблюдаются признаки раннего полового развития, например, раннее оволосение паховой и подмышечной областей (преждевременное адренархе). У женщин с СВШ был диагностирован синдром поликистозных яичников (СПКЯ), при котором в яичниках образуются кисты. У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная половому созреванию.



Связь между СВШ и повышенным риском развития рака НЕ ДОКАЗАНА

Когда родители ищут информацию о гене *KMT2A* в интернете, они боятся найти связь между СВШ и повышенной вероятностью развития рака. По имеющимся на 2024 год данным, повышение риска развития рака у людей с СВШ, вызванное изменениями в гене *KMT2A*, не доказано. В группе из 104 человек в возрасте до 40 лет ни у одного не был выявлен рак (Sheppard 2022). Однако необходимы дальнейшие исследования, чтобы тщательнее изучить этот вопрос.

Лечится ли синдром Видемана-Штайнера?

В настоящее время излечить синдром Видемана-Штайнера невозможно, поскольку последствия генетических изменений появляются уже во время формирования и развития плода. Тем не менее, знание диагноза может обеспечить соответствующее наблюдение и лечение, а также развитие образовательных программ, где у каждого ребенка с синдромом Видемана-Штайнера есть возможность раскрыть свой потенциал. Исследования до сих пор продолжаются, и в будущем могут появиться особые методы генной терапии для некоторых проявлений синдрома.

“Наша дочь — самый счастливый человек из всех, кого я знаю, она находит радость даже в самых маленьких вещах. Больше всего на свете она любит принимать душ и ездить на лифте. Я думаю, мы все могли бы многому у нее поучиться! Она улыбается каждому и всем сердцем любит людей. Хотя ее жизнь сложна, и многочисленные визиты к врачам могут быть утомительными, но мы бы ни за что не променяли нашу дочь. Она приносит радость в жизнь каждого, кто встречается на ее пути, и, безусловно, делает нашу жизнь лучше. Забота о ней стала для меня одним из самых сложных испытаний, и я до сих пор учусь справляться с этой задачей. Однако именно это сделало меня гораздо сильнее и увереннее в себе. Не забывайте, что в разговоре со специалистами именно вы выступаете в роли эксперта по своему ребенку (и по его здоровью, в том числе, поскольку большинство врачей даже не слышали об этом синдроме!). Не сомневайтесь в себе, не сдавайтесь и продолжайте бороться за интересы вашего ребенка.”



Клинические рекомендации

Были опубликованы зарубежные руководства по клинической практике для синдрома Видемана-Штайнера (Baer and Sheppard 2021, Sheppard 2022).

Координация медицинской помощи

Дети должны находиться под постоянным наблюдением врача общей практики (в больнице) или участкового педиатра, который будет оценивать и контролировать их здоровье, рост, развитие и поведение. Кроме этого, может потребоваться участие узких специалистов.

Взрослые с синдромом Видемана-Штайнера должны ежегодно проходить обследование у своего терапевта, а также могут наблюдаться у других специалистов, например, в психоневрологическом отделении.

“Мой главный совет родителям детей с этим синдромом: как только диагноз подтвердится, постарайтесь всегда водить ребенка в одну и ту же больницу и убедитесь, что в ней работает действительно сильная команда врачей-педиатров и других специалистов. Я знаю, что это может быть непросто, и, конечно, могу подтвердить, что долгое пребывание в больших больницах — не самое веселое занятие, но со временем вы заметите, что у вашего ребенка есть множество проблем со здоровьем, о которых вы даже не подозревали. Поскольку синдром Видемана-Штайнера действительно малоизвестен, вам придется делиться информацией с медицинскими работниками, и делать это довольно часто, иногда в очень напряженных ситуациях. Очень полезно иметь под рукой все предыдущие данные о состоянии здоровья вашего ребенка. В идеальном мире мы бы нашли педиатров, которые могли бы тесно взаимодействовать со всеми специалистами, которые понадобятся вашему ребенку, но в реальности этим человеком будете вы. Безусловно, удобно, когда вся информация о здоровье ваших детей хранится в одном месте.”

Питание и пищеварение

Необходимо следить за весом новорожденного, оценивать достаточно ли еды он получает, при необходимости докармливать. Некоторым может понадобиться постановка на учет к специалистам по питанию.

Также дети должны быть обследованы на предмет наличия запоров.

Физическое развитие

Необходимо следить за ростом детей и его динамикой.

Если рост человека замедляется или его базовый анализ на гормон роста показывает отклонения от нормы, следует обратиться к эндокринологу для проведения динамического теста на стимуляцию выработки гормона роста, чтобы выявить его дефицит.

Сердце

Необходимо пройти УЗИ сердца (эхокардиограмму) для выявления аномалий его строения и ЭКГ (электрокардиограмму) для диагностики нарушений сердечного ритма.



Почки

Необходимо пройти УЗИ брюшной полости, чтобы оценить структуру и степень патологических изменений почек и мочевого пузыря. В случае необходимости, а также по достижении определенного возраста, например, при наступлении половой зрелости, рекомендуется пройти УЗИ органов малого таза, например, чтобы выявить у девочек возможные аномалии развития матки и СПКЯ.

Сакральная ямка

Сакральная ямка — это небольшое углубление в нижней части спины рядом с ягодичной складкой, в области крестца. В большинстве случаев, сакральные ямки не требуют медицинского вмешательства, но необходимо следить за их состоянием и регулярно проходить осмотры у врача. Иногда может потребоваться более тщательное обследование (например, диагностика с помощью ультразвука).

ЛОР-заболевания и апноэ во сне

Необходимо своевременно выявить возможные нарушения сна и признаки апноэ во сне. При возникновении проблем следует обратиться к ЛОРу и сомнологу для изучения качества сна. Также рекомендуется обратиться к стоматологу, чтобы провести оценку вероятности ранней потери молочных зубов (начала смены молочного прикуса) и раннего прорезывания постоянных зубов (формирования постоянного прикуса), а также других проблем с зубами.

Иммунология

Для постановки диагноза необходимо пройти иммунологическое обследование. Кроме того, важно провести оценку состояния иммунной системы и реакции организма на прививки. (Она включает в себя определение антител (иммуноглобулинов), их титра и лимфоцитарного профиля). Важно обращать внимание на то, как часто у человека возникают инфекционные заболевания.

Эндокринология

Иногда требуется проведение эндокринологического обследования (например, при низком росте и дефиците гормона роста).

Неврология

При наличии судорог, следует обратиться к неврологу и пройти ЭЭГ (электроэнцефалограмму) и МРТ (магнитно-резонансную томографию).

Ознакомившись с историей болезни, врачи могут порекомендовать пройти МРТ головного мозга.

У некоторых людей с СВШ (но не у всех) выявлены мальформации Киари 1 типа. При наличии симптомов повышенного внутричерепного давления, предположительно вызванного мальформацией Киари (аномалией Арнольда-Киари) 1 типа (что бывает редко), необходимо провести МРТ головного и спинного мозга.

Костно-мышечная система

Физиотерапия может помочь улучшить крупную моторику, а эрготерапия — мелкую. Необходимо провести обследование на предмет наличия дисплазии тазобедренных суставов. Не все дети с СВШ рождаются с вывихом бедра (врожденным вывихом одного или обоих бедер). Этот признак достаточно редкий, поэтому его нельзя считать характерным проявлением синдрома. Также необходимо отметить, что проблемы с тазобедренным суставом иногда могут возникать в более позднем возрасте. Необходимо выяснить,



испытывает ли человек дискомфорт в области тазобедренных суставов при передвижении и обратить внимание на его походку.

Также следует провести обследование пациентов для выявления рисков возникновения осложнений цервикального спондилодеза (сращения шейных позвонков). Обычно проблем не возникает, но если есть признаки, указывающие на защемление нерва (например, покалывание или потеря чувствительности в руках или ногах, слабость или видимая атрофия мышц/объем мышц меньше обычного), то следует сделать томографию (снимки) позвоночника.

Зрение и слух

Детям необходимо провести диагностику зрения и слуха.

Обучение в школе

Перед началом обучения следует выявить особые образовательные потребности ребенка (ООП), чтобы в школе он смог получить дополнительную помощь. В частности, детям с СВШ требуется помощь в изучении математики.

Поведение и психиатрия

В случае возникновения симптомов, которые могут свидетельствовать о возможных поведенческих проблемах, необходимо провести обследование пациентов. Они могут включать в себя расстройства сна, тревожность, признаки СДВГ (синдрома дефицита внимания и гиперактивности) или аутизма. Родители или опекуны могут обратиться за психологической помощью. Это поможет им лучше адаптироваться к диагнозу СДШ и научиться контролировать поведение ребенка. Также психологическая помощь может быть полезна для поддержки их собственного психического здоровья, когда с ребенком становится сложно справиться.

Взрослым с СВШ может потребоваться помощь психиатра.

Нарушения менструального цикла

Для выявления риска развития синдрома поликистозных яичников женщинам с СВШ необходимо пройти обследование при наличии любого из следующих симптомов:

нерегулярный цикл или **отсутствие менструаций**, трудности с зачатием, избыточный рост волос, например, на лице, груди или ягодицах во время полового созревания, истончение и выпадение волос на голове и выраженное акне.

Дерматология

Избыточный рост волос на теле (гипертрихоз) у многих не вызывает каких-либо беспокойств. Некоторые предпочитают удалять часть лишних волос на теле традиционными методами.

Генетическое консультирование

Людям с СВШ и членам их семей рекомендуется пройти генетическое консультирование. В ходе беседы с врачом можно обсудить диагноз СВШ, специфику его наследования и возможные варианты развития последующих беременностей.



Источники

Содержащиеся в брошюре сведения основаны на информации, полученной из медицинской литературы, и материалах, предоставленных участниками группы Unique. В 2024 году в группе Unique состояли 37 членов с синдромом Видемана-Штайнера.

Семьи рассказывают...

“Растить ребенка с СВШ бывает непросто, но в этом есть свои плюсы. С одной стороны, мой сын бывает очень обаятельным, веселым, любит обниматься и иногда проявляет смекалку. С другой, приходится иметь дело с проблемами со здоровьем, поведением и регулярно посещать врачей. Сложнее всего добиться необходимой помощи и поддержки в нужный момент, так как мало кто знаком с СВШ. Поэтому приходится все объяснять медицинскому персоналу, работникам образовательных учреждений и оргаов местного самоуправления. Это очень эмоционально затратно, но наша семья всегда готова бороться с трудностями.”

“Если вы когда-нибудь сомневались в себе, как в родителе, то вы перестанете это делать после того, как вырастите ребенка с СВШ. Мой ребенок преподнес мне великолепный подарок — стопроцентное понимание, что я хороший родитель, и я уверена, что вы тоже однажды придете к этому осознанию. Растить ребенка с СВШ — это серьезное испытание для родителей, братьев, сестер и других людей, которые принимают в этом участие. Хотя бывает полезно заранее разузнать об основных сложностях, с которыми вы можете столкнуться, я все же очень советую разбираться с ними постепенно. Вы можете попытаться максимально все распланировать, но спустя время это начнет вас сильно утомлять. К тому же, по мере взросления ребенка, и он сам, и его потребности изменяются. Делайте все, что от вас зависит здесь и сейчас, и знайте, что вы не одиноки.”



Источники

Sheppard SE, Quintero-Rivera F. Wiedemann-Steiner Syndrome. 2022 May 26. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.

Sheppard SE, Campbell IM, Harr MH, et al. Expanding the genotypic and phenotypic spectrum in a diverse cohort of 104 individuals with Wiedemann-Steiner syndrome. *Am J Med Genet A*. 2021;185(6):1649-1665. doi:10.1002/ajmg.a.62124.

Jones WD, Dafou D, McEntagart M, et al. De novo mutations in MLL cause Wiedemann-Steiner syndrome. *Am J Hum Genet*. 2012;91: 358-364.

Baer S, Afenjar A, Smol T, Piton A, Gérard B, Alembik Y, et al. Wiedemann-Steiner syndrome as a major cause of syndromic intellectual disability: a study of 33 French cases. *Clin Genet*. 2018;94(1):141–52.

Li N, Wang Y, Yang Y, Wang P, Huang H, Xiong S, Sun L, Cheng M, Song C, Cheng X, Ding Y, Chang G, Chen Y, Xu Y, Yu T, Yao RE, Shen Y, Wang X, Wang J. Description of the molecular and phenotypic spectrum of Wiedemann-Steiner syndrome in Chinese patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Oct 11:

Stellacci E, Onesimo R, Bruselles A, Pizzi S, Battaglia D, Leoni C, Zampino G, Tartaglia M. Congenital immunodeficiency in an individual with Wiedemann-Steiner syndrome due to a novel missense mutation in KMT2A. *Am J Med Genet A*. 2016 Jul;170(9):2389-93. doi: 10.1002/ajmg.a.37681. Epub 2016 Jun 20. PMID: 27320412.

Bogaert, D.J., Dullaers, M., Kuehn, H. et al. Early-onset primary antibody deficiency resembling common variable immunodeficiency challenges the diagnosis of Wiedemann-Steiner and Roifman syndromes. *Sci Rep* 7, 3702 (2017). <https://doi.org/10.1038/s41598-017-02434-4>

Stoyle G, Banka S, Langley C, Jones EA, Banerjee I. Growth hormone deficiency as a cause for short stature in Wiedemann-Steiner Syndrome. *Endocrinol Diabetes Metab Case Rep*. 2018 Aug 23;2018:18-0085. doi: 10.1530/EDM-18-0085. PMID: 30159147;PMCID: PMC6109209.

Yuill, N., Marshall, J, Viner, H. and Camilla Elphick. Wiedemann-Steiner Syndrome: An initial investigation of behaviour and family life. Unpublished data.

Katada, S., Sassone-Corsi, P. The histone methyltransferase MLL1 permits the oscillation of circadian gene expression. *Nat Struct Mol Biol* 17, 1414–1421 (2010). <https://doi.org/10.1038/nsmb.1961>

Информация и поддержка



Группа поддержки пациентов с редкими хромосомными отклонениями
The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Тел.: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org

Присоединитесь к сообществу Unique, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и контактные данные семей с аналогичной проблемой

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

Национальное сообщество людей с синдромом Видемана-Штайнера (Великобритания) — National Wiedermann-Steiner syndrome (UK)

Сайт: <https://nwsswarriors.org.uk/>

Facebook*: <https://www.facebook.com/NWSSWarriors>

Фонд поддержки людей с СВШ (США) — WSS Foundation (US)

Сайт: www.wssfoundation.org

Facebook*: <https://www.facebook.com/wssfoundation>

Instagram: <https://www.instagram.com/wssfoundation/>

Twitter: <https://x.com/wssfoundation>

Группа поддержки людей с синдромом Видемана-Штайнера в Facebook:

Группа поддержки родителей: <https://www.facebook.com/groups/667174239987278>

Синдром Видемана-Штайнера: Информация для семей, друзей и специалистов

<https://www.facebook.com/groups/339084866256825>

Рекомендации по улучшению качества сна:

<https://www.cerebra.org.uk/help-and-information/sleep-service/>

<https://thesleepcharity.org.uk/>

www.contact.org.uk

В брошюрах приводятся ссылки на различные форумы и сайты, созданные для информационной поддержки. Unique не несет ответственности за их содержание.

Брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся диагностики генетических заболеваний и их лечения, обращайтесь к специалистам. Сведения о генетических нарушениях быстро обновляются и, несмотря на то, что информация в руководстве считается актуальной на момент публикации, некоторые данные со временем могут измениться.

Брошюра составлена консультантом по клинической генетике и геномной медицине детской больницы Грейт Ормонд Стрит (Лондон, Великобритания) Венди Д. Джонс, генетическим консультантом Комплекса имени короля Фахда (Саудовская Аравия) Азизой Мушиба и группой Unique (AP). Version 1 2024 (AP)

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 Кокорина Ольга Сергеевна, врач – генетик, Клиника Фомина, Москва, Россия. Russian translation 2026 (EV/AP)

Copyright © Unique 2024

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями

Зарегистрирована в Англии и Уэльсе

Номер в реестре благотворительных организаций 1110661

Регистрационный номер в реестре компаний: 5460413

**Деятельность Meta (соцсети Facebook и Instagram) запрещена в России как экстремистская*