

## Как часто встречается ZMYND11-ассоциированная синдромальная ИН?

ZMYND11-ассоциированная синдромальная ИН встречается крайне редко. На момент публикации брошюры (2020 год) в медицинской литературе описано менее 50 случаев. Вероятно, это число возрастет, когда осведомленность об этом отклонении повысится, а генетические исследования станут доступнее.

## Почему это происходит?

При зачатии генетический материал родителей копируется из яйцеклетки и сперматозоида, объединяясь, они формируют зародыш. Копирование генетического материала не всегда происходит идеально. Иногда в генетическом коде детей возникают случайные мутации, которых нет в ДНК родителей. Такие мутации происходят сами по себе и не зависят от образа жизни, питания или окружающей среды. В возникновении мутации никто не виноват. Подобные изменения происходят в теле каждого человека. Однако, если затрагивается какой-либо значимый ген, это приведет к нарушению развития и/или к проблемам со здоровьем.

У большинства детей с диагностированной ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИН изменения в гене ZMYND11 произошли случайно и не были обнаружены у родителей («*de novo*»). Однако, известно несколько случаев наследования патогенного варианта гена ZMYND11 от родителей, у которых этот синдром был выявлен ранее.

## Может ли это произойти снова?

Риск рождения еще одного ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генетического кода родителей. Если изменения в гене ZMYND11 произошли *de novo*, то есть ни один из родителей не является носителем мутации, вероятность рождения второго ребенка с данным синдромом крайне мала (менее 1%). Если один из родителей является носителем мутации, то риск рождения еще одного ребенка с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИН составляет 50% в каждую беременность. О вероятности возникновения синдрома именно в вашей семье может рассказать врач-генетик.

## Можно ли это вылечить?

На сегодняшний день ZMYND11-ассоциированная синдромальная ИН неизлечима. Однако, зная диагноз, специалисты могут составить наиболее подходящий план обследования и лечения.

## Примечания

### Информация и поддержка



**Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями,**  
The Stables, Station Road West,  
Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.  
Tel +44(0)1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

**Сайты, группы в Facebook и другие ссылки:**  
<https://www.facebook.com/groups/1666603683577748>

**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](http://www.rarechromo.org/donate) Помогите нам помочь вам!

Данная брошюра не заменяет личную консультацию врача. По всем вопросам, касающимся здоровья, диагностики генетических отклонений и их лечения, семьям следует обращаться к лечащему врачу. На момент публикации сведения в этой брошюре считаются наиболее актуальными. Однако в будущем эти сведения могут быть изменены. Фонд UniqDe при необходимости обновляет уже опубликованные материалы. Эта брошюра разработана группой UniqDe и проверена доктором Майклом Йейтсцем, бакалавром медицины и хирургии, и доктором Миной Баласубраманиан, бакалавром медицины и хирургии, дипломированным специалистом в области педиатрии, членом Королевского колледжа педиатрии и здоровья детей, доктором медицины, консультантом в сфере генетики и сотрудником центра клинической генетики в г. Шеффилд. Version 1 (AP)

Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта UniqDe. Куратор переводческого проекта – Наталья Викторовна Нечаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Заяева Елизавета Евгеньевна, врач-генетик, ГБУЗ МО «Московский областной НИИ акушерства и гинекологии», Москва, Россия.

Russian translation 2023 (EV/AP)

Copyright © UniqDe 2020

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



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# ZMYND11- ассоциированная синдромальная интеллектуальная недостаточность (ИН)

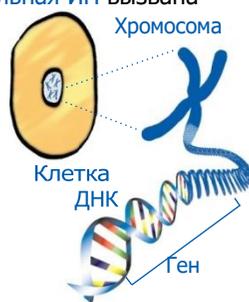
[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## Что такое ZMYND11-ассоциированная синдромальная ИИ?

ZMYND11-ассоциированная синдромальная интеллектуальная недостаточность (ИИ) — это редкое генетическое отклонение, которое вызывает задержку развития и может повлиять на поведение ребенка и его способности к обучению. Специфика генетических отклонений такова, что у каждого человека они проявляются по-разному. У некоторых детей с этим диагнозом был выявлен судорожный синдром, а у остальных никаких серьезных проблем со здоровьем обнаружено не было.

## Чем вызвана ZMYND11-ассоциированная синдромальная ИИ?

ZMYND11-ассоциированная синдромальная ИИ вызвана специфическими изменениями (патогенными вариантами) в гене ZMYND11, либо его потерей (делецией). ZMYND11 — это аббревиатура от названия белка, который кодирует этот ген: белок 11, содержащий MYND-домен цинкового пальца (zinc finger mynd domain-containing protein 11). Этот ген находится на коротком плече (p) хромосомы 10 на участке 10p15.3 (см. изображение ниже).



короткое плечо (p)      длинное плечо (q)

В наших клетках находится по две копии хромосомы 10 и, соответственно, две копии гена ZMYND11.

ZMYND11-ассоциированная синдромальная ИИ возникает, когда затрагивается только одна копия данного гена. Такие синдромы называют **аутосомно-доминантными**, поскольку генетические изменения происходят в **аутосоме** и симптомы заболевания проявляются при повреждении только одной копии гена (**доминантные**).

Последовательность гена ZMYND11 отвечает за производство белка ZMYND11. Этот белок помогает контролировать активность других генов. ZMYND11 имеет высокий уровень активности в мозге, особенно в период развития, поэтому изменения в его работе могут привести к неврологическим расстройствам, связанным, например, с обучением и поведением.

## Варианты в гене ZMYND11

В гене ZMYND11 выявлено несколько разных патогенных (или вероятно патогенных) вариантов. Считается, что большинство этих вариантов приводят к снижению уровня или функции белка ZMYND11. В некоторых случаях происходит выработка белка с измененной функцией (например, p.(Ser421Asn) и p.(Arg600Trp)), что влечет за собой куда более серьезные последствия для здоровья ребенка. Тем не менее, большая часть информации из этой брошюры релевантна и для них. Дополнительные сведения о новых вариантах и их особенностях будут появляться по мере выявления новых случаев ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ.

## Характерные особенности

У большинства детей с этим диагнозом были выявлены следующие симптомы:

- Задержка развития
- Умеренная или тяжелая степень интеллектуальной недостаточности (ИИ)
- Задержка речевого и языкового развития
- Расстройства поведения

Другие возможные проявления:

- Низкий мышечный тонус (гипотония)
- Судорожный синдром и эпилепсия
- Трудности при кормлении в первые месяцы

## Проблемы со здоровьем

### ■ Гипотония

На момент публикации, почти у половины детей с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ диагностирован пониженный мышечный тонус.

### ■ Судорожный синдром

На данный момент известно, что более, чем у трети детей с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ диагностирован судорожный синдром. Однако, имеется мало информации об уровне судорожной активности.

### ■ Трудности при кормлении

На момент публикации (2020 год) примерно у двух третей детей с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ были выявлены трудности при кормлении, такие как чрезмерная рвота или медленное кормление. Некоторым детям потребовалось дополнительное питание.

## Развитие

### ■ Физическое развитие

У всех детей с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ к настоящему времени была зарегистрирована задержка развития. У большинства детей отмечается задержка моторного развития, например, ходьбы.

### ■ Интеллектуальное развитие и способность к обучению

У детей с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ диагностируют различные степени интеллектуальной недостаточности. Известно, что у большинства из них определена ИИ легкой и средней степени, у нескольких — тяжелой. Некоторые дети посещают общеобразовательную школу, где им оказывают дополнительную помощь, в то время как другие занимаются в специальных школах.

### ■ Речь и язык

У большинства детей с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ отмечается задержка речевого развития. Многие из них произносят свои первые слова в возрасте от двух до четырех лет.

### ■ Поведение

Большинство детей с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ имеют расстройства поведения. К ним относятся: дефицит внимания, гиперактивность и импульсивность, агрессивное поведение; а также расстройство аутистического спектра или аутичные черты. Расстройства поведения представляют дополнительные трудности не только для самих детей, но и для их родителей и опекунов. Понимание этих особенностей позволяет обеспечить комфортное эмоциональное состояние ребенка и его адаптацию в обществе.

### ■ Черты лица

У некоторых детей с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ отмечалось наличие общих особенностей лица, таких как густые брови, длинные ресницы и нос с широким круглым кончиком. Хотя дети могут внешне не сильно отличаться от своих братьев и сестер или сверстников, определение общих особенностей лица, пусть и слабо выраженных, может помочь в диагностике синдрома.

## Рекомендации по наблюдению

Детям с ZMYND11-ассоциированной синдромальной ИИ может потребоваться наблюдение группы специалистов, включающей генетика, педиатра, невропатолога/невролога и специалиста по эпилепсии. Подбор терапии и тактики наблюдения должен осуществляться в соответствии с потребностями ребенка, например, может быть необходима помощь логопеда.