

Bu sendrom ne kadar yaygındır?

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik zihinsel engellilik çok nadirdir. Şu anda (2020) tıbbi literatürde bu tanıya sahip 50'den az çocuk bildirilmiştir. Farkındalık arttıkça ve genetik testler daha rutin hale geldikçe daha fazla çocuğa bu durum teşhisi konması bekleniyor.

Neden olur?

Gebe kalındığında, genetik materyal yumurta ve spermde kopyalanarak yeni bir çocuk meydana gelir. Biyolojik kopyalama yöntemi mükemmel değildir ve ebeveynlerin DNA'sında görülmesi de çocukların genetik kodlarında rastgele ve nadir değişiklikler meydana gelir. Bu doğal olarak gerçekleşir ve herhangi bir yaşam tarzı, diyet veya çevresel faktörden kaynaklanmaz. Kimsenin suçu değildir ve kimse suçlanmamalıdır. Bu tür değişiklikler herkesin başına gelebilir, ancak yalnızca değişiklik önemli bir geni etkilediğinde sağlık ve/veya gelişme etkilenir. Şimdiye kadar ZMYND11 ile bağlantılı sendromik zihinsel engellilik teşhisi konan çocukların çoğunda, ZMYND11 genindeki değişiklik o çocukta tesadüfen meydana gelmiştir (bu de novo olarak bilinir) ve her iki ebeveynde de saptanmamıştır. Bununla birlikte, ZMYND11'in patojenik varyantlarının, etkilenen ebeveynlerden miras alındığı bilinmektedir.

Tekrardan gerçekleşebilir mi?

Nadir bir gen bozukluğundan etkilenen başka bir çocuğa sahip olma riski, ebeveynlerin genetik koduna bağlıdır. ZMYND11 genindeki değişikliğin de novo olduğu gösterilmişse, bu, ebeveynlerden hiçbirinin bunu taşımadığı anlamına gelir ve bu varyanta sahip başka bir çocuğa sahip olma şansı düşüktür (%1'den az). Bir ebeveynin genetik varyantı taşıdığı tespit edilirse, her hamilelik için bunu aktarma şansı %50'dir. Klinik genetikçi, aileniz için size özel tavsiyelerde bulunabilir.

Tedavi edilebilir mi?

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik zihinsel engellilik şu anda tamamen tedavi edilemez, ancak tanının bilinmesi, uygun izleme, terapi ve tedavinin uygulanabileceği anlamına gelir.

Notlar

Bilgi vermek Ağ Destek



Rare Chromosome Disorder Support Group
(Nadir Kromozom Bozukluğu Destek Grubu)
The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.
Tel +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Websitesi, Facebook grupları ve diğer linkler:
<https://www.facebook.com/groups/1666603683577748>

Aile bağlantıları, bilgileri ve destekleri için 'Uniqüe' e üye olun.
Uniqüe, devlet fonu olmayan, tamamen bağış ve hibelerle var olan bir yardım kuruluşudur. Bize www.rarechromo.org/donate adresindeki web sitemiz üzerinden bağış yapabilirsiniz. Size yardımcı olmamız için bize yardım edin!

Bu bilgi kılavuzu, kişisel tıbbi tavsiye yerine geçmez. Genetik tanı, yönetim ve sağlıkla ilgili tüm konularda klinisyene danışılmalıdır. Genetik değişikliklerle ilgili bilgiler çok hızlı değişebilir ve bu kılavuzdaki bilgilerin yayınlandığı tarihte mevcut olan en iyi bilgiler olduğuna inanılsa da, bazı gerçekler daha sonra değişebilir. 'Uniqüe', değişen bilgileri takip etmek ve gerektiğinde yayınlanan kılavuzlarını gözden geçirmek için elinden gelenin en iyisini yapar. Bu kitapçık 'Uniqüe' (AP) tarafından derlenmiş ve Dr Michael Yates MBChB, MRCP ve Dr Meena Balasubramanian MBBS, DCH, FRCPC, MD, Consultant Clinical Geneticist, Sheffield Clinical Genetics Service tarafından gözden geçirilmiştir. Bu kılavuz, Genetik Uzmanı Hüseyin Kilili MSc tarafından çevrilmiştir.
Version 1 2020 (AP)

Copyright © Uniqüe 2022

Nadir Kromozom Bozukluğu Destek Grubu
İngiltere ve Galler'de kayıtlı

Hayır Kurumu Numarası 1110661
Şirket Numarası 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik zihinsel engellilik

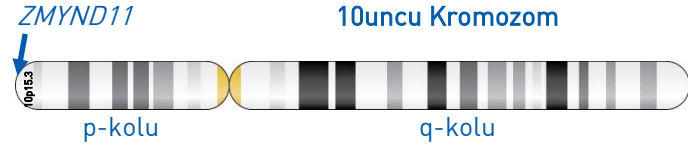
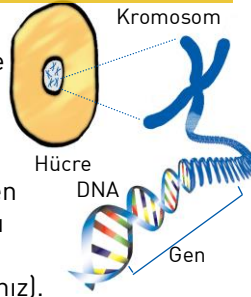
rarechromo.org

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE nedir?

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik zihinsel engellilik (ZE - Intellectual Disability ID), gelişimsel gecikmeye neden olan ve çocuğun öğrenme yeteneklerini ve davranışını etkileyen nadir olarak görülen bir genetik durumdur. Her genetik koşulda olduğu gibi her insan farklı şekillerde etkilenebilir. Bu genetik bozukluğuna sahip çocuklarda nöbet geçirme olasılığı varken bunun dışında ciddi bir tıbbi sorun rapor edilmemiştir.

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE ne sebep olur?

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik Zihinsel engellilik, ZMYND11 geninde meydana gelen değişikliklerden veya bir parçasının kaybolmasından (patojenik varyant) dolayı meydana gelir. (ZMYND11, çinko proteini üreten genin kısaltmasıdır). Bu gen, 10'uncu kromozomun kısa (p) kolunun 15.3 lokasyonunda bulunur. (Aşağıya bakınız).



Hücrelerimizde 10'uncu kromozomun iki kopyası vardır (bir kopya anne diğer kopya babadan gelir), dolayısıyla ZMYND11 geninin de iki kopyası vardır. ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE, ZMYND11 geninin sadece bir kopyası etkilendiğinde ortaya çıkar ve bu değişiklik otozomal (eşey olmayan 1-22 numaralı kromozomlardan herhangi biri) baskın olarak bilinir.

ZMYND11 geni, ZMYND11 proteinini üretir. Bu protein, diğer genlerin aktivitesini kontrol etmeye yardımcı olur. ZMYND11 proteini, özellikle gelişim sırasındaki beyin aktivitelerinde rol oynar ve bu yüzden gendeki değişiklikler öğrenme ve davranış bozukluğu gibi nörolojik zorluklara neden olabilir.

ZMYND11 varyantları (versiyonları)

ZMYND11 geninde birkaç farklı patojenik (veya olası patojenik) varyantlar (versiyonlar) tanımlanmıştır. Bu gen değişikliklerinin çoğunun, ZMYND11 proteininin seviyelerinin veya işlevinin azalmasıyla sonuçlandığı düşünülmektedir. Bununla birlikte, bazı varyantların, protein işlevinin değişmesiyle [örn. p.(Ser421Asn) ve p.(Arg600Trp)] ile sonuçlandığı düşünülmektedir ve bu değişikliğe sahip çocuklar daha ciddi şekilde etkilenebilir. Bu broşürden bunlarla ilgili olarak genel bilgi elde edilebilir. Daha fazla çocuğa teşhis kondukça, yeni varyantlar ve özellikleriyle ilgili daha fazla bilgi elde edilebilir.

Özellikler

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE olan çoğu çocuklarda aşağıdakiler görülebilir:

- Gelişimde gecikmede
- Hafif ile şiddetli zihinsel engellilik (ZE-ID)
- Konuşma ve dil becerilerinde gecikme
- Davranış zorlukları
- Diğer olası özellikler:
 - Zayıf kas tonusu (hipotoni)
 - Nöbet ve epilepsi
 - İlk birkaç ayda beslenme zorlukları

Tıbbi kaygılar

■ Hipotoni

Şimdiye kadar ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE olan çocukların neredeyse yarısının zayıf kas tonusuna (hipotoni) sahip olduğu saptanmıştır.

■ Nöbetler

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE olan çocukların üçte birinden fazlasının nöbet geçirdiği bilinmektedir, ancak şu anda nöbet aktivitesi hakkında elimizde çok az bilgi bulunmaktadır.

■ Beslenme zorlukları

Aşırı kusma veya yavaş beslenme gibi beslenme güçlükleri, bugüne kadar (2020) ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE olan çocukların yaklaşık üçte ikisinde tanımlanmıştır. Birkaç çocuk hastaların ek beslenmeye ihtiyaçları da olmuştur.

Gelişim

■ Fiziksel gelişim

Şimdiye kadar ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE ile bildirilen tüm bireylerde gelişimsel gecikme saptanmıştır (2020). Çoğu çocukta, yürüme gibi motor fonksiyonlarda gecikme olduğu bildirilmiştir.

■ Zihinsel gelişim ve öğrenim

ZMYND11 ile ilgili sendromik ZE olan çocuklara farklı seviyelerde zihinsel engelli teşhisi konmuştur. Bugüne kadar, çoğu çocuğun hafif ila orta derecede ve bir kısmının ise ciddi zihinsel engele sahip olduğu bildirilmiştir. Bazı çocuklar ek destekle normal okullarda kalırken bazıları özel okullardan destek alır.

■ Konuşma ve dil becerileri

Bugüne kadar (2020) ZMYND11 ile bağlantılı sendromik kimlik teşhisi konan çocukların çoğunda dil gelişiminde gecikme bildirilmiştir. Birçok çocuk ilk kelimelerini iki ila dört yaş arasında telaffuz edebildiği kaydedilmiştir.

■ Davranışlar

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE olan çocukların çoğuna davranışsal zorluklar teşhisi konmuştur. Bunların içerisinde dikkat eksikliği, hiper-aktivite ve impulsivite (ani hareketlilik); agresif davranış; ve otizm spektrum bozukluğu veya otistik özellikler bulunmaktadır. Davranışsal zorluklar özellikle çocuklar, aileler ve bakıcıları için zorlayıcı olabilir. Bu davranışların anlaşılması çocukların sosyal ve duygusal sağlığı için önem taşır.

Yüz hatları. ZMYND11 ile ilgili sendromik ZE olan çocukların bazıları, ancak hepsi değil, kalın kaşlar, belirgin kirpikler ve şişkin bir burun gibi birkaç ortak yüz özelliğine sahiptir. Çocuklar kardeşlerinden veya yakınlarından çok farklı görünmese de, hafif de olsa ortak yüz özelliklerini belirlemek sendrom teşhisine yardımcı olabilir.

Öneriler

ZMYND11 ile bağlantılı sendromik ZE olan çocuklar, bakımları için genetikçi, çocuk doktoru, nöropediatrist/nörolog ve epilepsi uzmanı içeren multidisipliner bir ekipten yardım alabilirler. Çocuğun ihtiyaçlarına göre çeşitli terapiler, örneğin konuşma ve dil terapisi gibi terapiler sağlanmalıdır.