

## Каковы причины мутации в гене *HNRNPU*?

Ген *HNRNPU* расположен на 1-й хромосоме. У каждого человека есть две копии 1-ой хромосомы и, соответственно, две копии гена *HNRNPU*. Заболевания, связанные с геном *HNRNPU*, возникают вследствие неправильного функционирования одной из его копий.

Происходит это из-за наличия изменения (мутации) в гене, которое приводит к нарушению его функции. Также причиной может быть потеря (делеция) целого гена или его части. Другая копия гена *HNRNPU* остается незатронутой и может выполнять свою обычную функцию. Такое генетическое изменение называется **аутосомно-доминантным**, поскольку изменение происходит в аутосоме (так называют хромосомы с 1 по 22) и симптомы проявляются при поломке в одной копии гена.

Ген *HNRNPU* играет важную роль в генетическом контроле развития и функционирования организма человека. Белок *HNRNPU* связывается с ДНК, РНК (другой вид генетической молекулы, которая кодируется ДНК) и хромосомами. Пока его функции не до конца изучены, по мере исследования гена, будет происходить накопление новой информации. Известно, что данный ген активен в головном мозге, сердце, почках и печени.

## Почему это произошло?

При зачатии генетический материал родителей, скопированный в яйцеклетку и сперматозоид, объединяется, формируя зародыша. Метод биологического копирования не идеален. Иногда в генетическом коде ребенка происходят спонтанные редкие мутации, которых нет в ДНК родителей. *HNRNPU*-ассоциированный синдром возникает, когда одна из таких случайных мутаций затрагивает ген *HNRNPU*. Подобные мутации возникают у всех биологических видов: людей, растений, животных. Они не связаны с образом жизни или событиями, которые происходили до, во время, а также после беременности.

## Может ли это повториться?

Вероятность рождения еще одного ребенка с редким генетическим отклонением зависит от генетического кода родителей. В большинстве семей такая генетическая мутация впервые наблюдается именно у ребенка с *HNRNPU*-ассоциированным синдромом. Такое явление называется «мутация *de novo*». Если родители не страдают подобным заболеванием, риск рождения еще одного ребенка с данным отклонением крайне мал. В очень редких случаях у одного из родителей наблюдается **мозаицизм клеток зародышевой линии**, при котором мутация генов может присутствовать в яйцеклетке или сперматозоиде. Данное изменение нельзя обнаружить в результате стандартного анализа крови. Ситуация каждой семьи индивидуальна, поэтому только врач-генетик или консультант по генетическим вопросам может дать родителям конкретный совет.

## Семьи рассказывают...

“Прогресс в развитии медленный, но наш сын все же делает успехи, а это самое главное. Мы много думали о его физическом развитии, ведь он начал ходить только в два года. Однако теперь он может бегать так же быстро, как я! Наш сын все еще учится говорить. В этом ему очень помогает музыка и пение, а также множество упражнений на повторение. Сейчас ему пять лет, и он учится сам ходить в туалет. Я бы посоветовала уже с раннего возраста начинать обучение на дому, совмещая его с играми. Мы с сыном делали именно так. Постарайтесь извлечь максимум пользы из любых упражнений, которые вам предложат, например, из тех, которые связаны с языковым развитием. Научитесь самостоятельно разбираться в том, какую помощь вы можете получить от национальных или региональных служб поддержки, и, если ваш ребенок в чем-то нуждается, не бойтесь просить об этом”. - 5 лет

## Служба информации и поддержки

Rare Chromosome Disorder Support Group  
(Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями)  
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8 9EE. UK  
Тел.: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



## Веб-сайты:

Фонд *HNRNPU*: <http://hnrnpu.org/>  
Сообщества в Facebook:  
[www.facebook.com/groups/350878592068230/](http://www.facebook.com/groups/350878592068230/)  
[www.facebook.com/hnrnpupage/](http://www.facebook.com/hnrnpupage/)

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 также можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate)  
Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

Данная брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и их лечения, семьям необходимо проконсультироваться у специалиста. Генетика – это быстроразвивающаяся наука. На момент публикации данной брошюры представленная информация является самой актуальной, но позже некоторые данные могут измениться. Unique старается быть в курсе последних изменений и, по мере необходимости, пересматривает опубликованные брошюры. Данная брошюра составлена группой Unique (AP). Текст брошюры проверила доктор Мина Баласубраманиан, бакалавр медицины и хирургии (MBBS), дипломированный специалист в области педиатрии (DCH), член Королевского колледжа педиатрии и здоровья детей (FRCPCH), доктор медицины (MD), консультант в сфере генетики и сотрудник центра клинической генетики в г.Шеффилд. 2019 Version 1 (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 Новоселова Ольга Григорьевна, врач-генетик, к.м.н., заведующая Специализированным медико-генетическим центром Детской Городской Клинической Больницы им. Н.Ф.Филатова, Москва, Россия.  
Russian translation 2022 (EV/AP)

Copyright © Unique 2022

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

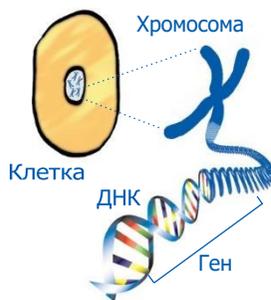


# *HNRNPU*- ассоциированный синдром

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

## Что такое HNRNPU-ассоциированный синдром?

HNRNPU-ассоциированный синдром возникает из-за изменений (также известных как вариации или мутации) в гене *HNRNPU* или при его делеции. Ген *HNRNPU* расположен на конце длинного (q) плеча 1-й хромосомы на участке 1q44. Название *HNRNPU* – это сокращение от названия белка, который кодирует этот ген: гетерогенный ядерный рибонуклеопротеин U (heterogenous nuclear ribonucleoprotein U).



### 1-ая хромосома



У детей с HNRNPU-ассоциированным синдромом наблюдаются нарушения развития центральной нервной системы, задержка в развитии и трудности в обучении или интеллектуальная недостаточность.

Страдает развитие речи. Также у детей обычно наблюдаются судорожные приступы (в результате аномальной электрической активности головного мозга) и эпилепсия (повторяющиеся судорожные приступы).

HNRNPU-ассоциированный синдром поражает как девочек, так и мальчиков, и степень тяжести проявлений может быть разной у представителей обоих полов.

### У большинства детей отмечается

- Задержка в развитии
- Умеренные или тяжелые трудности в обучении или интеллектуальная недостаточность (ИН)
- Судорожный синдром и эпилепсия
- Языковые и речевые нарушения, задержка речевого развития или отсутствие речи
- Гипотония (низкий мышечный тонус)

### У некоторых детей отмечается

- Маленькая окружность головы (микроцефалия)
- Аномалии головного мозга по результатам МРТ
- Заболевания сердца
- Аномалии почек
- Короткие пальцы рук или ног (брахидактилия) и искривленный мизинец (клинодактилия)
- Регресс в развитии (до 5 лет)

## Как часто встречается HNRNPU-ассоциированный синдром?

Мутация в гене HNRNPU встречается крайне редко. Во всем мире было выявлено около 50 людей (на 2019 год), однако считается, что многие до настоящего момента остаются не диагностированными.

## Проблемы со здоровьем

Проблемы со здоровьем у детей с HNRNPU -ассоциированным синдромом чрезвычайно разнообразны, и их невозможно предсказать. Ниже приведены наиболее распространенные проблемы:

■ **Судорожный синдром** У большинства детей с HNRNPU-ассоциированным синдромом (на 2019 год) наблюдаются судорожные приступы различных типов и степени тяжести. Дебют судорожных приступов обычно наблюдается в возрасте до пяти лет. Также у многих детей в ходе проведения МРТ были выявлены аномалии развития головного мозга.

■ **Уши и слух** У некоторых детей наблюдаются повторные экссудативные отиты (скопление жидкости в ухе). Это может привести к временной потере слуха. Некоторым детям требуется установка шунта (небольшой трубки) барабанной перепонки для снижения давления в среднем ухе. Не отмечено стойкого нарушения слуха, связанного с HNRNPU-ассоциированным синдромом.

■ **Глаза и зрение** У детей с HNRNPU-ассоциированным синдромом с большей вероятностью развивается косоглазие (страбизм), при котором глаза смотрят в разные стороны. Лечение косоглазия включает в себя ношение глазных повязок и очков, выполнение упражнений для глаз, а также хирургическое вмешательство. Не отмечено стойкого нарушения зрения, связанного с HNRNPU-ассоциированным синдромом.

■ **Скелет** У некоторых детей с HNRNPU-ассоциированным синдромом было выявлено укорочение пальцев (брахидактилия) или искривление мизинца (клинодактилия).

■ **Зубы** У некоторых детей наблюдаются такие аномалии зубов, как крупные резцы, неправильный прикус или сверхкомплектные зубы.

■ **Сердце** Хотя у некоторых детей были выявлены пороки сердца, недавние исследования не выявили их связи с заболеванием.

■ **Почки** У некоторых детей наблюдались аномалии почек, однако недавние исследования не выявили их связи с заболеванием.

■ **Кормление** В половине случаев, описанных в медицинской литературе, у детей отмечались некоторые трудности при кормлении.

### Рекомендации по медицинскому наблюдению

- Возможно, потребуются наблюдение за судорожными приступами.
- Необходимо определить особые образовательные потребности ребенка, чтобы в школе ему могли оказать дополнительную помощь.
- Ранее привлечение специалиста по развитию речи, физического терапевта, реабилитолога.
- Может понадобиться помощь невролога/психоневролога.

## Развитие

### ■ Физическое развитие

Дети с HNRNPU-ассоциированным синдромом учатся ходить сами, но с возможной задержкой. Причиной задержек может быть гипотония и/или гипермобильность суставов.

### ■ Обучение

Дети с HNRNPU-ассоциированным синдромом обычно испытывают трудности в обучении, и у них часто диагностируют интеллектуальную недостаточность (ИН). Большинство детей могут посещать обычную начальную школу, получая при этом дополнительную помощь. Однако требования в средней школе могут оказаться для них слишком сложными. Некоторые дети перейдут на специальную программу обучения, а другие продолжают учиться в обычной школе на программах по поддержке детей с особыми образовательными потребностями. У детей с хромосомной делецией могут наблюдаться более серьезные проблемы, которые, возможно, связаны с отсутствием некоторых генов.

### ■ Поведение

Дети с редкими хромосомными отклонениями часто испытывают трудности с контролем поведения, социализацией и/или в общении. Таким детям требуется поддержка семьи и наблюдение у специалиста. У некоторых детей с HNRNPU-ассоциированным синдромом был выявлен аутизм или наблюдалось аутистическое поведение (размахивания руками или повторяющиеся движения). Некоторые дети очень общительные, а у других может проявляться агрессия.

### ■ Речь

У большинства детей с HNRNPU-ассоциированным синдромом наблюдается задержка речевого развития или маленький словарный запас; некоторые дети не могут разговаривать и используют невербальные средства общения. Задержку речевого развития на важном этапе освоения языка могут усугубить проблемы со слухом из-за экссудативного отита. Речевое развитие также зависит от трудностей в обучении или задержки умственного развития. У некоторых детей наблюдается регрессия в развитии речи, возникающая, вероятно, в связи с приступами эпилепсии.

### ■ Физическое развитие

У новорожденных детей HNRNPU-ассоциированным синдромом обычно наблюдается вес ниже нормы, а также нормальный или низкий рост.

### ■ Черты лица

Характерные особенности внешности детей с HNRNPU-ассоциированным синдромом: короткий вздернутый нос (видны ноздри), луковичеобразный кончик носа, тонкая верхняя губа, широко расставленные глаза (гипертелоризм) и глубоко посаженные глаза. Внешность каждого ребенка с *HNRNPU*-ассоциированным синдромом уникальна. Со временем черты лица будут меняться.