

Синдром Фелан-МакДермид как наследственная форма расстройства аутистического спектра

Научный руководитель – Балакина Наталия Анатольевна

Дадян Анна-Мария Марковна

Абитуриент

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова,
Москва, Россия

E-mail: dadianam@gmail.com

СИНДРОМ ФЕЛАН-МАКДЕРМИД КАК НАСЛЕДСТВЕННАЯ ФОРМА РАССТРОЙСТВА АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

Дадян Анна-Мария Марковна, ученица 10 класса «А», ГБОУ «Школа №1541»

Балакина Наталия Анатольевна, учитель биологии, ГБОУ «Школа №1541»

Ивашенко Мария Алексеевна, лаборант-исследователь лаборатории клинической геномики

и биоинформатики, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Актуальность

В настоящее время актуальна проблема предоставления комплексной помощи, включающей медицинские, педагогические, психологические и социальные аспекты, детям

с расстройствами аутистического спектра. Ранняя диагностика позволяет родителям выработать правильную стратегию поведения с таким ребенком. Синдром Фелан-МакДермид — редкое генетическое заболевание. Исследования синдрома на настоящее время немногочисленны. Однако отечественные специалисты активно занимаются изучением этого заболевания. На примере синдрома Фелан-МакДермид очевидна важность

понимания причин изменений, которые несут конкретные генетические нарушения, чтобы

обеспечить персонализированный подход к организации лечения расстройств аутистического спектра.

Цель исследования: исследовать клинические проявления, механизмы наследования синдрома Фелан-МакДермид (СФМ) как наследственной формы аутизма.

Задачи исследования:

1. Провести анализ литературы, посвященной СФМ (механизмы наследования, клинические проявления синдрома, основные симптомы и особенности поведения у пациентов с этим синдромом).
2. Исследовать проявления СФМ, включая симптомы и особенности поведения, на группе пациентов.
3. Выявить взаимосвязь между типом генетического нарушения, приведшего к развитию СФМ, и клиническими проявлениями у пациента.

Описание и результаты работы

Исследование проводилось методом анкетирования среди 36 пациентов в возрасте от 1 до 15 лет и их родителей. В выборку были включены представители обоих полов. В основу

исследования положен специализированный опросник.

С целью проведения сравнительного анализа синдрома, в ходе исследования пациентов разделили на две группы – с делецией гена и с точковой мутацией гена. Особое

внимание в исследовании уделено сравнению аутистических особенностей пациентов, их умственному развитию, а также другим аспектам психического и физического здоровья.

Выводы

По результатам анкетирования были сделаны следующие выводы: в группе детей с точковой мутацией RAS было диагностировано в 45% случаях, в то время как в группе детей

с делецией гена – лишь в 28%; у детей с точковой мутацией хуже развиты навыки коммуникации; в этой группе чаще наблюдается регресс в развитии; дети чаще страдают от

судорог; у них более высокий болевой порог и более высокая чувствительность к внешним

раздражителям, а также чаще выявляются проблемы с питанием; дети в данной группе чаще

испытывают тягу к жеванию или поеданию несъедобных предметов. Также выявлено, что

дети с делецией гена чаще болеют инфекционными заболеваниями. Было отмечено, что у всех пациентов в обеих группах выявлена по меньшей мере

одна аутистическая черта.

У пациентов в обеих группах навыки понимания и владения речью развиты на одинаковом уровне; в обеих группах отмечается схожий уровень гипотонии, агрессии к

окружающим, аутоагрессии и истерик, длящихся более 5 минут, после которых ребенка трудно успокоить.

В ходе исследования прослежена закономерность: во всех случаях, когда ответы респондентов в двух группах существенно различаются (процентное соотношение): у пациентов с точковой мутацией отмечаются существенно худшие показатели когнитивных,

неврологических, моторных и иных функций.

Одним из потенциальных объяснений данной закономерности может быть участие белка SHANK3, имеющего аномальную форму вследствие точковой мутации, в дополнительном нарушении синаптической передачи. К сожалению, большинство исследований функции нейронов, моделирующих СФМ, были проведены на клеточных культурах или модельных животных, имеющих делецию гена SHANK3. Лишь в одном исследовании, также на мышиных моделях было показано, что делеция нескольких экзонов

(14-16) гена SHANK3, значимо нарушающая функцию белка, но сохраняющая при этом в

синапсе его аномальную форму, приводила к более значимым изменениям возбудимости

нейронов коры головного мозга, чем полная делеция гена SHANK3. Однако результаты этого исследования пока не стоит рассматривать как однозначное объяснение наблюдаемых

различий между группами с делецией и точковыми мутациями в гене SHANK3

Список литературы

1. Zeidan J, Fombonne E, Scolah J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, Yusuf A, Shih A, Elsabbagh M. Global prevalence of autism: A systematic review update. // *Autism Res.* – 2022. – V. 15(5) – P. 778–790.
2. Wang M, Zhang X, Zhong L, Zeng L, Li L, Yao P. Understanding autism: Causes, diagnosis, and advancing therapies. // *Brain Research Bulletin.* – 2025. – V. 227. – P.2–17.
3. Федеральный ресурсный центр по организации комплексного сопровождения детей с расстройствами аутистического спектра МГППУ - 2026. - URL: <https://autism-frc.ru/> (дата обращения: 02.02.2026). - Текст: электронный.
4. De Rubeis S, Siper PM, Durkin A, Weissman J, Muratet F, Halpern D, Trelles MDP, Frank Y, Lozano R, Wang AT, Holder JL Jr, Betancur C, Buxbaum JD, Kolevzon A. Delineation of the genetic and clinical spectrum of Phelan-McDermid syndrome caused by SHANK3 point mutations. // *Mol Autism.* – 2018. – V 27. – P. 9-31.
5. Srivastava S. Updated consensus guidelines on the management of Phelan-McDermid syndrome. / S. Srivastava et al. // *Am J Med Genet A.* – 2023. – V.191(8). – P. 2015–2044.
6. Ассоциация некоммерческих организаций, созданных родителями и близкими детей с расстройствами аутистического спектра и другими нарушениями нейроразвития «АУТИЗМ-РЕГИОНЫ» - 2026. - URL: [https:// www.autismregions.ru/](https://www.autismregions.ru/) (дата обращения: 02.02.2026). - Текст: электронный