

## ВРОЖДЕННЫЙ ЦЕНТРАЛЬНЫЙ ГИПОВЕНТИЛЯЦИОННЫЙ СИНДРОМ (СИНДРОМ ПРОКЛЯТИЯ УНДИНЫ)

*Врожденный центральный гиповентиляционный синдром (Central congenital hypoventilation syndrome, Ondine curse - OMIM # 209880; ORPHANET ORPHA:661) –*

редкое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования с неполной пенетрантностью, которое характеризуется нарушением автономного контроля дыхания в отсутствие нервно-мышечных заболеваний, патологии легких, сердца, а также поражения ствола мозга.

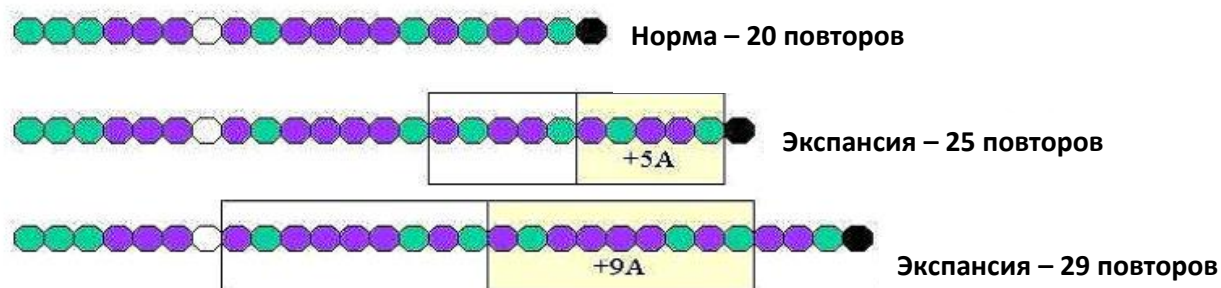
Дыхание у пациентов нормальное в состоянии бодрствования, при этом во время сна у больных наблюдается гиповентиляция. Нарушение автономного контроля дыхания приводит к неадекватному вентиляционному ответу на гиперкапнию и гиперксиямию. Заболевание у таких пациентов проявляется уже в первые часы жизни, характеризуется цианозом и увеличением уровня углекислого газа.

- ✓ Установлено, что распространенность ВЦГС составляет 1 на 200000 новорожденных;
- ✓ Гетерозиготные мутации в гене ***PHOX2B*** обнаруживаются у 90% пациентов;
- ✓ В настоящее время в мире описано около 1000 случаев ВЦГС;

### Молекулярная генетика

***PHOX2B*** - локализуется на хромосоме 4 в локусе p12, участвует в нормальном развитии автономной нервной системы

- Мутации (экспансия полиаланинового тракта – увеличение числа нуклеотидных повторов, кодирующих полиаланин более 25) - основная молекулярно-генетическая причина ВЦГС;
- Число повторов напрямую коррелирует с тяжестью заболевания;
- В большинстве случаев мутации возникают *de novo*, однако описано несколько семейных случаев данного заболевания;
- Родители больных детей могут быть бессимптомными носителями премутации в гене ***PHOX2B*** (5-10% случаев)



**Различия между нормальным и мутированным геном *PHOX2B* при ВЦГС**

**Стоимость услуги – 2500 руб.**

**Срок выполнения – 5 рабочих дней**

***Необходимость проведения данного исследование?***

- ✓ Установление точного диагноза
- ✓ Определения риска наследственного заболевания для будущего потомства – неотъемлемая часть планирования беременности