Приложение. Таблица. СиндромальныеCNVу пациентов с нарушением психомоторного развития, при невынашивании беременности и среди плодов с пороками развития

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Микроделеционный или микродупликационный синдром | Невынашивание беременности, число случаев (по [39-51]) | Плод с пороками развития | Плод без пороков развития | Симптомы у пациентов-носителей микроделеции/микродупликации [131] | Здоровые индивиды, частота |
| Синдром проксимальной микроделеции 1q21, синдром тромбоцитопении и аплазии лучевой кости (OMIM 274000) | 1:2575 | Два плода: аномалии мочевыделительной системы, маловодие [99] | Не обнаружено | 1:926, задержка развития, ИР, нарушения поведения, судороги, дисморфии, пороки развития мозга, скелетные аномалии, тромбоцитопения и др. | 1:10118 |
| Синдром проксимальноймикродупликации 1q21  | Не обнаружено | Один плод: двусторонний поликистоз почек, дефект межжелудочковой перегородки, маловодие [99] | Не обнаружено | 1:572-1750, задержка развития, ИР, нарушения поведения, дисморфии, аномалии мозга, клинодактилия, плохое прибавление массы тела | 1:843-2224 |
| Синдром дистальноймикроделеции 1q21 (OMIM 612474) | 1:7726 | Не обнаружено | Не обнаружено | 1:286, умеренная задержка развития, УО, микроцефалия, лицевые дисморфии, низкий рост | 1:3373 |
| Синдром дистальноймикродупликации 1q21 (OMIM 612475) | 1:7726 | 6 плодов: чрезмерный рост плода, отсутствие кости носа, атрезия двенадцатиперстной кишки, ВПР, расширенная основная легочная артерия и аорта [100] | Не обнаружено | 1:562, УО, РАС, СДВГ, судороги, макроцефалия, лицевые дисморфии, ВПР, плохое прибавление массы тела | 1:3636-4737 |
| Синдром микроделеции3q29 (OMIM 609425) | 1:7726 | 2 плода: дефект межжелудочковой перегородки, лицевые дисморфии [101, 102] | Не обнаружено | 1:1750, УО, задержка развития, микроцефалия, дисморфии, ВПР и др. | Не обнаружено |
| Синдром микродупликации 3q29 (OMIM611936) | Не обнаружено | 1 плод: анэнцефалия [103] | Не обнаружено | 1:1969, УО, задержка речи, эпилепсия, структурные аномалии мозга, микро/макроцефалия, ожирение, аномалии зрения, лицевые дисморфии, расщелина нёба, мышечно-скелетные аномалии [103].  | 1:10118 |
| Синдром микроделеции 5q35, синдром Сотоса 1 (OMIM 117550) | Не обнаружено | 1 плод: макроцефалия, вентрикуломегалия, пиелоэктазии, многоводие [104] | Не обнаружено | 1:1969, ускоренное развитие, плохая обучаемость, макроцефалия, лицевыедисморфии и др. | Не обнаружено |
| Синдром микродупликации5q35 | 1:7726 | Не обнаружено | Не обнаружено | 1:8843, ЗР, микроцефалия, дисморфии, аномалии конечностей, отставание в росте и в массе тела, задержка костного возраста | Не обнаружено |
| Синдром микроделеции 7q11.23, синдром Вильямса (OMIM 194050) | 1:1931 | 17 плодов: внутриутробная задержка роста (82%), МВПР (в т.ч., пороки сердечно-сосудистой системы – 59%), долихоцефалия, клинодактилия пятого пальца, лицевые дисморфии, мертворождение [105-109] | Не обнаружено | 1:7500-10000, задержка развития, УО, СДВГ, микроцефалия, лицевые дисморфии, аномалии внутренних органов и др. | Не обнаружено |
| Синдром микродупликации7q11.23 (OMIM 609757) | 1:3863 | 6 плодов: увеличенный рост и вес, увеличение толщины воротникового пространства, избыточная амниотическая жидкость, отсутствие носовой кости, пороки сердечно-сосудистой системы, двусторонняя пиелоэктазия почек, аномалия по типу лиссэнцефалии [102, 105, 109] | Не обнаружено | 1:984, УО, РАС, СДВГ, задержка речи, судороги, черепно-лицевые аномалии, ВПС, гипотония и др. | 1:10118 |
| Синдром микроделеции8p23.1 | Не обнаружено | 5 плодов: ВПР [110-112] | Не обнаружено | 1:1575, УО, нарушение поведения, микроцефалия, лицевые дисморфии, аномалии мочеполового тракта, ВПС, отставание в росте и др. | Не обнаружено |
| Синдром микродупликации8p23.1 | 1:7726 | 5 плодов: ВПР, отек мозга, отек плевры, двустороннее расширение альвеол с нарушением альвеолярных стенок и эмфиземоподобная картина, вес плаценты, соответстсующий более позднему сроку беременности, плацента с признаками отека [102, 113-115] | Не обнаружено | 1:58000, задержка развития, умеренные дисморфии, ВПС и др. | Не обнаружено |
| Синдром микроделеции15q11-q13, синдром Ангельмана (OMIM 105830) | 1:1287 | 1 плод: увеличение воротникового пространства [116] | Не обнаружено | 1:10000-20000, УО, приступы беспричинного смеха, отсутствие речи, черепно-лицевые аномалии, специфическая позиция рук, атрофия мозга и др. | Не обнаружено |
| Синдром микроделеции15q11-q13, синдром Прадера-Вилли (OMIM 176270) | 3 плода: многоводие, сниженная подвижность плода, внутриутробная задержка роста, уменьшение окружности живота, своеобразное положение рук и ног, рабдомиома, аномальный сердечный ритм, фетальный зоб, крипторхизм [117, 118] | Не обнаружено | 1:15000, УО, черепно-лицевые аномалии, маленькие кисти и стопы, аномалии мочеполовой системы, отставание в росте, чрезмерный аппетит, ожирение, гипотония и др. | Не обнаружено |
| Синдром микродупликации 15q11-q13 (OMIM 608636) | 1:2575 | Не обнаружено | Не обнаружено | 1:450, УО, РАС, задержка речи, СДВГ, дисморфии, кифоз, гипотония, судороги и др. | Не обнаружено |
| Синдром микродупликации15q13.2-15q13.3 | 1:1545 | 1 плод: рабдомиома[119] | Не обнаружено | 1:1125, ЗР, УО, РАС, депрессия, биполярные расстройства, СДВГ, мышечная гипотония, ВПС и др. | 1:3372 |
| Синдром микроделеции 16p11.2 (OMIM 611913) | Не обнаружено | 1 плод: ВПС [102] | Не обнаружено | 0,3-0,7%, УО, РАС, нарушения речи, нарушения поведения, проблемы с кормлением, нарушение моторного развития, макроцефалия, лицевые дисморфии, эпилепсия и др. | 1:2000-2023 |
| Синдром микродупликации 16p11.2 (OMIM 614671) | 1:7726 | Не обнаружено | Не обнаружено | 1:159-404, шизофрения, БР, УО, СДВГ, РАС, ЗРР, микроцефалия, задержка моторного развития, отставание в массе тела, ВПР  | 1:2529-3973 |
| Синдром микроделеции 16p13.11 | 1:7726 | 1 плод: ВПС [102] |  | 0,15-0,6%, УО, задержка речевого развития, ЗРР, плохая обучаемость, шизофрения, РАС, СДВГ, микроцефалия, пороки развития головного мозга, эпилепсия, отставание в росте, ВПР и др. | 0,04% |
| Синдром микродупликации16p13.11 | 1:772 | Не обнаружено | Не обнаружено | 0,27-0,49%, УО, плохая обучаемость, ЗРР, РАС, шизофрения, СДВГ, агрессия, аневризма и расслоение аорты, эпилепсия и др. | 0,09-0,12% |
| Микроделеция 17p11.2, синдром Смит-Магенис(OMIM 182290) | Не обнаружено | 1:6200 плодов: многоводие, задержка роста плода, аномалии сердечно-сосудистой, моче-половой и скелетной систем, отсутствие носовой кости, утолщение кожи на затылке и шее [120-125]  | Не обнаружено | 1:984 среди пациентов с нарушениями психомоторного развития и 1:25000 среди новорожденных, задержка психомоторного развития, аутоагрессия, расстройства сна, черепно-лицевые аномалии, аномалии скелета, ВПР и др. | Не обнаружено |
| Микродупликация 17p11.2, синдром Потоки-Лупски (OMIM 610883) | Не обнаружено | 1:2066 плодов: повышенная прозрачность воротниковой зоны, задержка развития плода, аномалии сердца и сосудов, аномалии ушных раковин, микрогнатия, двусторонняя косолапость [125-129] | 2:6200 [125] | 1:1050, УО, РАС, нарушения речи, аномалии мозга, лицевые дисморфии, ВПР и др.  | Не обнаружено |
| Синдром микроделеции 17р13.3 (синдром Миллера–Дикера) (OMIM 247200) | 1:7726 | Не обнаружено | Не обнаружено | 25-30% среди пациентов с классической формой лиссэнцефалии; недоразвитие мозга, тяжелая УО, микроцефалия, высокий лоб, лицевые дисморфии, отставание в массе тела, гипотония и др. | Не обнаружено |
| Синдром микродупликации 17р13.3 (OMIM 613215) | 1:7726 | Не обнаружено | Не обнаружено | 1:2559, структурные аномалии мозга, УО, РАС, СДВГ, ОКР, нарушения речи, задержка моторного развития, лицевые дисморфии, избыточный рост/отставание в росте, микроцефалия, пороки внутренних органов и др.  | Не обнаружено |
| Синдром микроделеции 17q12 (OMIM 614527) | 1:2575 | Не обнаружено | Не обнаружено | 1:875, УО, ЗРР, РАС, шизофрения, БР, СДВГ, макроцефалия, долихоцефалия, дисморфии, ВПР, судороги, отставание в росте и др. | Не обнаружено |
| Синдром микродупликации 17q12 | 1:7726 | Не обнаружено | Не обнаружено | 1:750, УО, нарушения поведения, микроцефалия, фокальная дисплазия коры головного мозга, судороги и др. | 1:2529 |
| Микроделеция 22q11.2, синдром Ди Джорджи (OMIM192430) | 1:702 | 1:100 плодов: тяжелые структурные аномалии(порок сердца у 77% плодов [130]); 1:4 среди плодов с пороками сердца [102] | 1:1000 | 1:99-169, задержка развития, психические нарушения, РАС, лицевые дисморфии, расщелина нёба, ВПР, ИД и др. | Не обнаружено |
| Синдром проксимальноймикродупликации 22q11.2 (OMIM 608363) | 1:1545 | Не обнаружено | Не обнаружено | 1:492, УО, ЗРР, нарушения поведения, психические расстройства, лицевые дисморфии, нёбоглоточная недостаточность, частые инфекции среднего уха, ВПР, аномалии мочеполовой системы, отставание в росте и др. | Не обнаружено |

Примечание. В столбце с данными о пороках развития у плодов при описании нескольких случаев информация обобщена и приведены наиболее частые аномалии.