Таблица. CNV, ассоциированные с Х-сцепленными формами умственной отсталости

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| CNV | Гены | Размер | Значимость | Клиническая картина | Автор |
| delXp22.31 | *SHOX (OMIM 312865)*  *ARSE (OMIM 300180)*  *ASMT (OMIM 30001)*  *NLGN4X (OMIM 300427)* | 6.0 млн.п.н | патогенная | Легкая степень УО, РАС, низкий рост,  укорочение верхних конечностей по мезомелическому типу, относительная макроцефалия, загнутые уши, четырехпальцевая борозда ладони, кожная синдактилия | [73] |
| delXp22.31 | *NLGN4X (OMIM 300427)*  *VCX3A (OMIM 300533)*  *STS (OMIM 300747)*  *VCX (OMIM 300229)*  *KAL1 (OMIM 300836)* | 1,6-4,3 млн.п.н. | патогенная | Диффузное расположение темных чешуек по поверхности тел, преимущественно на ногах. Небольшая чешуйчатость кожи головы, гиперкератоз на сгибательных поверхностях кожи, атопический дерматит с лихенизацией на веках, шее. Ретинопатия новорожденных | [74] |
| dupXp22.31 | *VCX3A OMIM 300533)*  *HDHD1A (OMIM 306480)*  *STS (OMIM 300747)*  *VCX (OMIM 300229)*  *PNPLA4 (OMIM 300102)*  *VCX2 (OMIM 300532)*  *KAL1 (OMIM 300836)* | 0,3-1,6 млн.п.н. | вероятно патогенная либо неясной клинической значимости | Умственная отсталость, РАС, задержка речи, судороги, мышечная гипотония, косолапость | [65]  [75] |
| delXp22.11 | *KLHL15 (OMIM 300980)* | 225 т.п.н. | вероятно патогенная либо неясной значимости | Задержка психомоторного развития, эпилепсия, грубые черты лица, вывернутые ноздри, макростомия, короткие руки, гипогонадизм, крипторхизм, по данным МРТ полимикрогирия центральных и теменных областей | [76] |
| delXp21.3 | *IL1RAPL1 (OMIM 300206)* | 392,981 т.п.н., 1,1 млн.п.н. | патогенная | Задержка психомоторного развития, микроцефалия, открытые вперед ноздри, короткие и широкий фильтр, ярко-красная окраска губ с вывернутой нижней губой, косоглазие, миопия, умственная отсталость, нарушения поведения | [31]  [73]  [76] |
| dupXp11.23-p11.22 | *TSPAN7 (OMIM 300096) ZNF41 (OMIM 314995) ZNF81 (OMIM 314998)*  *SYN1 (OMIM 313440)*  *FTSJ1 (OMIM 300499) PQBP1 (OMIM 300463) ATP6AP2 (OMIM 300423) CASK (OMIM 300172) ZNF674 (OMIM 300573) MAOA (OMIM 309850) BCOR (OMIM 300485)*  *NDP (OMIM 300658)*  *NYX (OMIM 300278)*  *RP2 (OMIM 300754)*  *SYP (OMIM 300499)*  *BMP15 (OMIM 300247) KDM5C (OMIM 300499) HUWE1 (OMIM 300697) PHF8 (OMIM 300560) FGD1 (OMIM 300546) SLC35A2 (OMIM 314375) SHROOM4 (OMIM 300499) KCND1 (OMIM 300281) GRIPAP1 (OMIM 300408) PRAF2 (OMIM 300840) PLP2 (OMIM 300112) CCDC22 (OMIM 300859) IQSEC2 (OMIM 300499) SMC1A (OMIM 300040).* | 0,3-4,5 млн.п.н. | патогенная | Умственная отсталость, судороги, аутистическое поведение, задержка психо-речевого развития, спастическая параплегия, гиперактивность, сколиоз, аномалии зубов, микроофтальмия | [44] |
| delXp11.22 | *CENPVL1*  *CENPVL2*  *MAGED1 (OMIM 300224)*  *GSPT2 (OMIM 300418)* | 430 т.п.н. | патогенная | Умственная отсталость, задержка психо-речевого развития, мышечная гипотония, гипермобильность суставов, макроцефалия, крипторхизм,грыжи пищевые аллергии, сандалевидная щель, косолапость | [77] |
| dupXp11.22 | *DGKK (OMIM 300837)*  *SHROOM4 (OMIM 300579)* | 260 т.п.н. | вероятно патогенная | Задержка психо-речевого развития, камптодактилия, атрезия хоан, дефект межжелудочковой перегородки | [73] |
| dupXp11.22 | *JARID1C*  *IQSEC2 (OMIM 300522)*  *HSD17B10 (OMIM* *300256)*  *HUWE1 (OMIM 300697)*  *PHF8 (OMIM 300560)*  *FGD1 (OMIM 300546)* | 380 т.п.н. | вероятно патогенная | Тяжелая степень УО, задержка психо-речевого развития и роста, замедленная походка, нарушения поведения и дисморфизмы | [73] |
| delXp11.21 | *KLF8 (OMIM 300286)* | 50 т.п.н | вероятно патогенная | Умственная отсталость, нарушения поведения, отсутствие речи | [73] |
| delXq11.1 | *ARHGEF9 (OMIM 300429)* | 737 т.п.н | патогенная | Умственная отсталость, эпилепсия, по данным МРТ лобная атрофия справа и полимикрогирия. | [78] |
| dupXq12 | *AR (OMIM 313700),*  *OPHN1 (OMIM 300127), YIPF6 (OMIM 300996)* | 520 т.п.н | патогенная | Средняя степень УО, нарушения речи, задержка психо-моторного развития, фебрильные судороги, стереотипии, миотносительная макроцефалия, выступающие лобные бугры,  косоглазие, высокое нёбо, глубоко посаженные глаза, тонкая ярко-красная верхняя губа, диспластичные ушные раковины, высокая линия роста волос на лбу, двусторонняя одиночная борозда ладони, камптодактилия и депигментация  пятна на животе и предушной области | [73]  [76] |
| delXq13.1 | *DLG3 (OMIM 300189)* | 410 т.п.н | вероятно патогенная | Умственная отсталость, задержка психо-речевого развития | [73] |
| delXq21.31 | *PCDH11X (OMIM 300189)* | 460 т.п.н | неясной значимости | Умственная отсталость, задержка психо-речевого развития | [73] |
| delXq23 | *HTR2C (OMIM 312861)* | 4,4 млн.п.н | вероятно патогенная | Задержка развития, нарушение поведения, задержка речевого развития, хриплый голос | [73] |
| delXq23 | *TRPC5 (OMIM 300334)* | 47 т.п.н | вероятно патогенная | Умственная отсталость, задержка психомоторного развития, нарушение поведение с частыми вспышками гнева, стереотипии, РАС | [76] |
| delXq23 | *CUL4B (OMIM 300304)* | 22,5 т.п.н | патогенная | Умственная отсталость, задержка психомоторного развития, судороги, нарушения походки, оттопыренная нижняя губа, короткие ноги, гипогонадизм | [34] |
| delXq24 | *CXorf56 (OMIM )*  *UBE2A (OMIM 300860)*  *NKRF (OMIM )*  *SEPT6 (OMIM )*  *MIR766 (OMIM )* | 168 -239 т.п.н. | патогенная | Умственная отсталость, задержка психомоторного и речевого развития; синдром мышечной дистонии - миатонический синдром; врожденный порок сердца, двусторонний крипторхизм, контрактура правого коленного сустава, плосковальгусная стопа, добавочный палец на левой стопе. Нейросонография: дилатация боковых и третьего желудочков головного мозга | [35]  [36]  [37]  [38] |
| dupXq13.3 -q21.1 | *MAGEE1 (OMIM )*  *FGF16 (OMIM ),*  *ATRX (OMIM )* | 1,4 млн.п.н | вероятно патогенная | Умственная отсталость, высокий рост, макроцефалия, агенезия мозолистого тела | [73] |
| delXq26.3 | *MAP703 (OMIM )* | 1,709 млн.п.н | вероятно патогенная | Задержка психомоторного развития, эпилепсия, грубые черты лица, вывернутые ноздри, макростомия, короткие руки, гипогонадизм, крипторхизм, по данным МРТ полимикрогирия центральных и теменных областей | [76] |
| tripXq27.1- q28 | *FMR1 (OMIM 300805)*  *AFF2 (OMIM 300806)* | 11,6 млн.п.н | патогенная | Задержка развития, врожденная гранулезоклеточная опухоль брюшной полости, гипертелоризм, ретрогнатия, низко посаженные уши, монголоидный разрез глаз, дугообразные брови,  широкий нос с выступающей колумеллой, полидактилия на левой руке, сколиоз ожирение | [73] |
| delXq28 | *BCAP31 (OMIM 300398)*  *ABCD1 (OMIM 300371)*  *PLXNB3 (OMIM 300214)* | 820 т.п.н | патогенная | Легкая степень УО (IQ 63), психические проблемы, дисплазия тазобедренного сустава, крипторхизм, излишняя масса тела, длинное лицо, глубоко посаженные глаза, глубокий фильтр | [73] |
| dupXq28 | *SLC6A8 (OMIM 300036)*  *BCAP31 (OMIM 300398)*  *ABCD1 (OMIM 300371)*  *PLXNB3 (OMIM 300214) SRPK3 (OMIM 301002)*  *IDH3G (OMIM 300089)*  *SSR4 (OMIM 300090)*  *PDZD4 (OMIM 300634)*  *L1CAM (OMIM 308840)* | 750 т.п.н | патогенная | Средняя степень УО (IQ 43),  задержка речи, маленький нос, сколиоз с гипотонической осанкой,  ожирение и гирсутизм | [73] |
| *BRCC3 (OMIM 300617)*  *RAB39B (OMIM 300774)*  *CLIC2 (OMIM 300138)* | 440-500 т.п.н. | патогенная | Легкая степень умственной отсталости, психозы, нарушения поведения | [53]  [73] |
| *MECP2 (OMIM 300005)* | 420-580 т.п.н. | патогенная | Мышечная гипотония, тяжелая или глубокая умственная отсталость, РАС, задержка речи, рецидивирующие инфекции, эпилепсия, прогрессирующая спастичность | [79] |
| *GDI1 (OMIM 300104)* | 300 т.п.н. | патогенная | Умственная отсталость, задержка психо-речевого развития, стереотипии, мышечная гипотония, судороги | [51] |
| *F8 (OMIM 300841)*  *H2AFB (OMIM 300445)*  *F8A (OMIM 305423)*  *FUNDC2 (OMIM 301042)*  *MTCP1NB (OMIM 300845)*  *MTCP1 (OMIM* *300116)*  *BRCC3 (OMIM 300617)*  *VBP1 (OMIM 300133)*  *RAB39B (OMIM 300774)*  *CLIC2 (OMIM 300138)* | Около 500 т.п.н. | патогенная | Средняя степень умственной отсталости с трудностями в обучении, психозы, нарушения поведения | [53] |