

Позиция «Я тебя слышу» в отношении глухоты и генетики

1. Точно так же, как дети наследуют от своих родителей такие особенности, как цвет волос или глаз, можно унаследовать глухоту.
2. По некоторым исследованиям, 50 % постоянной глухоты у детей вызвано генетическими факторами. Иногда глухоту диагностируют сразу при рождении, а иногда это происходит в раннем детстве.
3. У большинства людей в каждой клетке имеется 23 пары хромосом. Это микроскопические структуры, содержащие гены. Одна из каждой пары хромосом наследуется от матери, а другая - от отца. Иногда в определенном гене происходит изменение, которое приводит к появлению другого признака, например, глухоты. Изменение в гене называется «мутацией».
4. Гены могут работать по-разному. Иногда ребенку достаточно унаследовать один мутировавший ген от матери или отца, чтобы иметь эту особенность (доминантное наследование). Иногда для возникновения заболевания у ребенка должен быть один и тот же дефектный ген, переданный от обоих родителей (рецессивное наследование). Существуют и другие формы генетического наследования, которые встречаются реже.
5. Некоторые люди известны как носители. В этом случае у них есть измененный ген, но нет характерного признака. Так, человек, являющийся носителем глухоты, несет измененный ген, но не имеет потери слуха.
6. Иногда генная мутация является единичным случаем, который произошел случайно. Это означает, что, хотя потеря слуха имеет генетическую причину, она произошла впервые у данного человека, а не передалась по наследству. Однако она может передаться будущим поколениям.
7. Все мы являемся носителями нескольких измененных генов - в среднем, вероятно, около трех или четырех. Для многих генов наличие второй рабочей копии гена достаточно, чтобы компенсировать измененную копию, поэтому человек может никогда не узнать, что является ее носителем. Это известно как

рецессивное наследование: измененный ген рецессивен по отношению к рабочему гену. При рецессивном наследовании эффект измененных копий проявляется только в том случае, если человек наследует две измененные копии одного и того же гена, по одной от каждого родителя. Встреча с партнером, несущим тот же измененный ген, может случайно произойти с любой парой в общей популяции, и часто ни один из родителей не знает, что является носителем измененного гена, до тех пор, пока у них не родится ребенок с таким заболеванием.

1. Актуальность

1.1. Медицинские достижения в области генетики происходят очень быстро, и, вероятно, будут происходить еще быстрее с внедрением «полного секвенирования генома».

1.2. В то же время исследования дают нам более глубокое понимание того, как можно предотвратить глухоту у некоторых детей, и/или потенциально предлагают возможность медицинского вмешательства с целью уменьшения потери слуха.

1.3. Мы признаем права семей с глухими детьми и потенциальных родителей из семей, у которых в анамнезе была глухота, на использование различных медицинских вмешательств или технологий, и на использование результатов любых медицинских/генетических тестов в той форме, которая подходила бы каждой отдельной семье.

1.4. Важно, чтобы семьи получали актуальную и четкую информацию о глухоте, медицинских вмешательствах и генетических технологиях, их преимуществах и рисках, и могли сделать осознанный выбор.

1.5. Мы выступаем за мир, в котором семья может сделать выбор, который будет удобен им. Мы хотим жить в мире, где детская глухота не стигматизируется, а глухие дети воспринимаются как личности, у которых есть все возможности, доступные слышащим людям.

1.6. Мы помогаем всем семьям независимо от того, какой выбор они делают в отношении медицинских вмешательств и глухоты. Опыт каждой семьи

индивидуален, и ни одна семья, глухой/слабослышащий ребенок/молодой человек не должны чувствовать, что делают неправильный выбор, исходя из своей ситуации.

2. Наша позиция:

2.1. Мы открыты всем медицинским инновациям, которые помогают нам лучше понять глухоту, расширяют возможности отдельных людей, предоставляя им выбор, и дают шанс вести максимально насыщенную и разнообразную жизнь глухим/слабослышащим детям и их семьям.

2.2. Мы также поддерживаем любые исследования в области медицинских вмешательств, которые могут предотвратить потерю слуха или уменьшить существующую потерю слуха, что даст родителям возможность уменьшить влияние глухоты на социальное развитие их глухого/слабослышащего ребенка. Мы признаем, что, если в будущем улучшение слуха в результате этих вмешательств станет возможным, такие меры окажутся более предпочтительными, чем использование кохлеарных имплантатов или слуховых аппаратов.

2.3. Мы считаем, что перспектива будущих медицинских разработок в области глухоты не должна нивелировать важность помощи и поддержки, в которой в настоящее время нуждаются глухие/слабослышащие дети.

2.4. Генетическое консультирование и тестирование:

Существует множество факторов, которые могут привести к глухоте, и только около половины причин глухоты можно отнести к генетическим факторам. До недавнего времени считалось, что проверять следует только несколько генов, которые, как известно, вызывают глухоту, а это означает, что даже если бы было проведено генетическое тестирование, ген, ответственный за развитие глухоты, мог быть не идентифицирован. Услуги по генетическому тестированию и консультированию должны предоставляться глухим/слабослышащим детям, молодежи и их родителям по их желанию и тогда, когда это считается целесообразным.

2.5. Важно, чтобы услуги были полностью доступны глухим родителям и молодым людям, для которых жестовый язык является родным языком.

2.6. Мы поддерживаем развитие исследований и услуг, которые:

- позволяют на ранней стадии выявлять заболевания, которые могут в какой-то момент в детстве протекать наравне с глухотой, для последующей организации мониторинга здоровья и планирования необходимых мероприятий;
- выявляют негативные реакции ребенка на лекарственные средства, которые при применении могут привести к потере слуха или усугубят степень потери слуха

Пренатальное генетическое тестирование.

2.7. Мы знаем, что некоторые родители, глухие или слышащие, решают пройти пренатальное генетическое тестирование, чтобы подготовиться и иметь представление о возможном будущем ребенка, в то время как другие могут рассмотреть возможность прерывания беременности. Важно, чтобы родители были осведомлены о любых рисках, связанных с таким тестированием. Наша роль состоит не в том, чтобы выразить мнение о том, как человек предпочитает использовать информацию, основные идеи, которые мы будем продолжать продвигать, включают:

- Глухие дети и люди могут внести положительный вклад в общество и могут жить счастливой жизнью;
- Если соответствующая поддержка оказывается семье и ребенку и поощряется позитивное отношение, нет причин, по которым достижения глухих/слабослышащих детей должны отличаться от слышащих.

Стволовые клетки и генная терапия:

2.8 Существуют значимые научные разработки в области использования стволовых клеток и геной терапии для предотвращения или уменьшения потери слуха. Мы поддерживаем любые медицинские исследования, которые могут позволить родителям сделать выбор в пользу уменьшения влияния

глухоты на развитие глухого ребенка. Там, где это клинически целесообразно, мы будем поддерживать доступ семей к любым таким вмешательствам, если они сделают осознанный выбор в этом направлении.

2.9 Мы понимаем, что необходимо преодолеть ряд препятствий, прежде чем можно будет безопасно использовать генную терапию и клеточную терапию, и для преодоления этих препятствий потребуются годы. Также маловероятно, что эти методы лечения окажут одинаковое воздействие на всех глухих/слабослышающих людей.

2.10 Важно, чтобы семьям, молодежи и глухим/слабослышающим детям была предоставлена актуальная и адекватная информация о любых преимуществах и рисках, связанных с любым вмешательством, особенно если они проходят какие-либо клинические испытания. Информация должна быть адаптирована к потребностям ребенка с учетом того, что медицинские вмешательства могут зависеть от типа глухоты у детей и/или от прошлых вмешательств (например, кохлеарная имплантация). Если семьи или глухие/слабослышающие молодые люди обращаются за медицинским вмешательством за пределы страны, они должны убедиться, что обладают всей информацией о стандартах клинических испытаний и вмешательств в этой стране.

Генетическое консультирование

3.1 Генетическое консультирование предоставляет информацию и поддержку семьям, которые живут с целым рядом наследственных заболеваний, включая глухоту. Оно предоставляет семьям информацию о причине заболевания, о том, как это может повлиять на ребенка и семью в будущем, и, если семья желает знать, какова вероятность того, что у них будет еще один ребенок с таким же заболеванием. Это также позволяет семьям принимать обоснованные решения о своем ребенке, о будущем своего ребенка и может помочь им при планировании своей семьи.

Генетическое тестирование

3.2 Семьям с глухим ребенком может быть предложен генетический тест после того, как ребенку диагностировали глухоту или после проверки слуха новорожденного.

3.3 Генетическое тестирование включает в себя анализ крови ребенка и, возможно, других членов семьи. Образец крови используется для поиска гена или генов, которые связаны с глухотой. Семьям также нужно будет предоставить данные о любых известных случаях наличия глухоты у родственников, т.к. эта информация может быть очень важна для выявления генетической причины. Было установлено, что постоянная потеря слуха примерно у 50% детей обусловлена генетически.

3.4 Примерно в 30% случаев генетически обусловленная потеря слуха у ребенка является частью общей картины, или синдромом. Например, при синдроме Ашера прогрессирующая слепота является частью синдрома в дополнение к потере слуха.

3.5 Более глубокие знания в области генетики и генетической диагностики могут позволить на более раннем этапе выявить другие нарушения или состояния здоровья, которые проявляются с глухотой и развиваются в более позднем возрасте (например: нарушения зрения, синдром Ашера, KID-синдром, синдром Альстрема; нарушения функции почек, такие как синдром Альпорта; сердечные заболевания как часть синдрома Джервелла-Ланге-Нильсена). Это поможет семьям и специалистам планировать потребности в области образования и здравоохранения, включая аудиологическую помощь. Например, наличие определенного синдрома может означать, что потеря слуха со временем усилится, и поэтому может потребоваться более частая проверка слуха. Это также может означать, что слуховые аппараты не подойдут ребенку, и что семьям следует рассмотреть возможность установки кохлеарных имплантатов для своего ребенка, особенно для детей с некоторыми видами слуховой нейропатии.

Генетическая восприимчивость к лекарствам

3.6 Некоторые дети имеют редкую генетическую повышенную восприимчивость к глухоте, вызванную приемом определенных антибиотиков. Можно пройти генетический тест, чтобы определить, есть ли у них мутация A1555G. Если есть, то эта информация может помочь проинформировать семью и их врача до вмешательства, чтобы можно было назначить альтернативные препараты. Эти антибиотики широко используются для лечения недоношенных

детей и детей старшего возраста с такими неизлечимыми заболеваниями, как муковисцидоз.

Генетический скрининг

3.7 Генетический скрининг используется для определения того, являются ли родители носителями гена определенного заболевания, которое может влиять на здоровье в будущем или передаваться по наследству. Термин «генетический скрининг» используется для обозначения теста, который предлагается населению или группе, а не конкретно отдельному лицу из-за его личной или семейной истории заболевания («генетическое тестирование»).

Генная терапия

3.8 Генная терапия - это введение гена в организм человека с целью лечения заболевания или состояния. Генная терапия может быть использована для замены дефектного гена нормальной копией или активации гена, который был отключен. Одним из способов введения гена является включение его в безвредный вирус, который “заражает” соответствующие клетки и доставляет копии терапевтического гена. Оказавшись внутри клетки, ген включается и способен оказывать свое биологическое действие.

Пренатальная генетическая диагностика

3.9 Если в семье в анамнезе была потеря слуха по генетическим причинам, т. е. конкретный ген был подтвержден с помощью тестирования, будущие родители могут выбрать пренатальное генетическое тестирование во время будущей беременности. Этот тип тестирования может определить, унаследовал ли ребенок этот ген, но обычно не позволяет точно определить уровень потери слуха. Важно, чтобы родителям была предоставлена четкая информация о любых связанных с этим рисках. Эти риски могут включать выкидыш, в зависимости от используемого теста.

Экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО) и преимплантационная генетическая диагностика (ПГД)

3.10 Преимплантационная генетическая диагностика включает методы ЭКО для создания эмбрионов, но на дополнительном этапе из каждого эмбриона удаляют

несколько клеток и проверяют, унаследовал ли этот эмбрион определенный ген или нет. Это позволяет выбрать, какие эмбрионы будут помещены в матку. Такой способ доступен для пар, у которых есть риск передать определенное генетическое заболевание. Как и в случае с пренатальной генетической диагностикой, конкретный ген уже должен быть идентифицирован в семье. ПГД возможна для ряда генетических состояний, включая несколько генетических причин потери слуха. Большинство из них, хотя и не все, являются синдромами, при которых глухота является одной из составляющих и имеет последствия для здоровья.

Потеря слуха, вызванная химиотерапией

3.11 Исследования в этой области направлены на разработку препарата для использования наряду с химиотерапией для предотвращения возникновения глухоты (исследования продолжаются). В настоящее время известно, что химиотерапевтические препараты на основе цисплатина, используемые в лечении рака у детей, вызывают потерю слуха.

Регенерация волосковых клеток

3.12 Исследования в этой области в целом делятся на три области: выращивание волосковых клеток в лаборатории, изучение генов, которые могут отвечать за включение регенерации волосковых клеток, и разработка лекарств для стимулирования регенерации. Волосковые клетки внутреннего уха легко повреждаются шумом, ототоксичными препаратами (такими как антибиотики и химиотерапия, упомянутые выше) и старением. Это затрагивает значительную часть людей (включая почти всю возрастную глухоту). У людей (и других млекопитающих) волосковые клетки никогда не восстанавливаются и не заменяются.

3.13 В этой области существует множество проблем, в том числе то, что внутреннее ухо состоит из множества других поддерживающих клеток и структур, а также волосковых клеток. Даже если волосковые клетки могут быть успешно выращены в лаборатории, остается много других вопросов; как бы мы поместили их во внутреннее ухо, как бы они функционировали в человеческом ухе, как развивались бы другие, остановился бы рост клеток в обычном

количестве или продолжал бы увеличиваться, насколько хорошо они прижились, и т.д.

3.14 В одном недавнем исследовании рассматривалось использование гена для преобразования стволовых клеток в волосковые клетки, и было обнаружено, что при слишком быстром преобразовании их в слуховые клетки происходил аномальный клеточный рост (фактор риска развития рака).

3.15 Отдельно была проведена ранняя работа по использованию лекарств для стимулирования роста волосковых клеток улитки внутреннего уха. Проблемы по-прежнему связаны с введением препарата в улитку, но один из опробованных методов заключается в использовании электрода кохлеарного имплантата в качестве проводника. Это может иметь некоторый успех в улучшении результатов для пользователя импланта, стимулируя рост нерва ближе к электроду.



«Я тебя слышу» - благотворительная некоммерческая организация.

Мы хотим, чтобы все глухие и слабослышащие люди в России имели равные возможности для комфортной жизни и реализации своего потенциала, а все остальные знали, как не потерять слух по причинам, которые можно предотвратить. У нас вы найдёте единомышленников, информацию и помощь

—
Наши образовательные материалы и проекты будут полезны:

- слышащим родителям детей с нарушенным слухом;
- педагогам массовых детских садов, школ и университетов;
- всем слышащим людям;
- организациям или бизнесу для создания доступных для глухих и слабослышащих людей продуктов или услуг/ инклюзивный рабочих мест

- НКО, которые работают с проблемами нарушения слуха и развивают проекты в области инклюзии.

Наш сайт - www.ihearyou.ru

Наведите камеру вашего телефона на qr-код,
чтобы попасть на страницу «Я тебя слышу» в VK:

