



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Диагноз поставлен. Что дальше? (международное издание)



rarechromo.org



Содержание

Диагноз поставлен. Что дальше?	3
Хромосомные и генные синдромы	4
Развитие ребенка и раннее вмешательство	5
Оценка развития ребенка, подходы к терапии	6
Образование	7
Особенности поведения	9
Опекунство	10
Поддержка по месту жительства	10
Полезные ссылки	11
Слово родителям	18

Диагноз поставлен. Что дальше?

Вашему ребенку поставлен диагноз хромосомной или генной патологии. Скорее всего, сейчас вы переживаете различные эмоции. Вы можете испытывать шок, гнев, печаль, чувство вины, потери, неуверенности в завтрашнем дне, одиночества или даже облегчения от того, что теперь вы наконец-то знаете, почему ваш ребенок «не такой, как все». Сейчас вам может быть страшно; ваше будущее может казаться вам американскими горками со множеством резких поворотов, подъемов и спусков. Тем не менее, ваш ребенок остается вашим и, как и любой другой ребенок, нуждается в любви и заботе. Его успехи будут доставлять вам радость, как и успехи любого другого ребенка. Временами вам может быть грустно, а временами вы будете ощущать невероятное счастье. **Важно помнить, что каждый ребенок уникален, и, возможно, эта информация пригодится не всем семьям. Но, если родителям нужна поддержка, они должны знать, что они не одиноки и могут обратиться за помощью.**



Смириться с особенностью вашего ребенка и приспособить под нее семейную жизнь может быть непросто. Каждый родитель стремится сделать для своего ребенка всё возможное. Но как понять, с чего начать, если у маленького ребенка диагностировали общую задержку развития? Диагноз редкого хромосомного или генного синдрома, поставленный ребенку и в более старшем возрасте, становится настоящим испытанием для его родителей.

Процесс диагностики зачастую оказывается непростым. Родители видят, что что-то не так, и большинство из них хотят знать, почему. Точный диагноз, по крайней мере, объяснит, почему ребенок развивается не так, как его сверстники, а в некоторых случаях позволит узнать, с какими трудностями может столкнуться ваш ребенок в дальнейшем и как ему помочь. Кроме того, имея точный диагноз, ваш ребенок сможет получать более направленную медицинскую и образовательную помощь.

Первый выпуск настоящей брошюры предназначался для родителей маленьких детей до 4 лет. В обновленной версии представлена информация для семей с детьми, которым диагноз был поставлен в любом возрасте. Брошюра будет также полезна родителям, которые еще не знают точный диагноз своего ребенка.

Брошюра содержит информацию об организациях, куда могут обратиться семьи с детьми, имеющими особенности психического и/или физического развития любой степени выраженности – от легкой до тяжелой. В конце брошюры перечислены ссылки на ресурсы, где вы можете найти более подробную информацию. Данная брошюра представляет собой международную версию оригинальной брошюры, которая была ориентирована на семьи из Великобритании. Поэтому в нее также включены ссылки на некоторые британские источники, и они могут быть полезны семьям из любой точки мира. Помните, что в разных странах системы организации помощи детям с особенностями развития могут иметь различия.

Хромосомные и генные синдромы

Хромосомные и генные синдромы могут быть настолько редкими, что большинство людей даже не слышали о них. Из-за этого вам может быть очень непросто говорить с другими людьми о своем ребенке.



Диагноз
поставлен в
1 год

После установления диагноза многие семьи продолжают чувствовать себя одинокими и потерянными. Порой даже название диагноза состоит из набора цифр и букв, что сложно понять самим и тем более объяснить другим людям. Временами вам может казаться, что вы как будто пробираетесь через дебри. Вы не представляли такую жизнь, и к ней очень сложно адаптироваться. Может казаться, что ваш ежедневник от корки до корки забит напоминаниями о визитах к врачам, особенно если ребенок очень мал и еще не получает специализированную помощь. Возможно, кто-то из друзей и членов семьи готов вас поддерживать, кто-то не понимает, что произошло, а кто-то не знает, что сказать, и из-за этого постепенно отдаляется.

“Не тратьте время на беспокойство о будущем, оно наступит очень скоро. Живите настоящим!”

Вопросы

В зависимости от того, что вы уже знаете о генетической особенности вашего ребенка и на каком этапе ее принятия сейчас находитесь, у вас может возникать множество вопросов. Сначала, вероятно, вопросы будут такими:

- Все ли с моим ребенком будет хорошо?
- Что означает результат генетического анализа?
- Почему это произошло?
- Возможно ли это вылечить?

“Думайте только о своей семье, вам не нужно никому ничего доказывать.”

Ответы на эти вопросы вы получите от врачей-генетиков. Кроме того, вас могут интересовать и другие вопросы:

- Мы еще не были у генетика. Как подготовиться к приему?
- Кто поможет мне с развитием моего ребенка?
- В какую школу пойдет мой ребенок?
- Куда я могу обратиться за помощью в своей стране?
- Я работаю. Теперь мне придется отказаться от карьеры, чтобы ухаживать за ребенком?
- Имею ли я право на какую-либо финансовую помощь, чтобы содержать своего ребенка?

Ответы на эти вопросы вы найдете далее...

Настоящая брошюра содержит основную информацию о том, где вы можете получить дополнительную помощь в воспитании ребенка с генетическим нарушением.

Правильная поддержка необходима вашему ребенку и всей семье для более счастливой и полноценной жизни.

Развитие ребенка и раннее вмешательство

Развитие: где мне получить помощь для моего ребенка?

Прием у врача-генетика

Мы еще не были у генетика, как подготовиться к приему?

Врачи-генетики консультируют людей с редкими генетическими заболеваниями по вопросам лечения и медицинского наблюдения, назначают генетическое обследование пациентам и членам их семей, входящих в группу риска. Последующее наблюдение может осуществляться в вашей поликлинике по месту жительства. Для посещения генетического центра обычно требуется направление от участкового врача или врача стационара. Возможно, ожидание приема генетика займет какое-то время, и вам понадобится посетить этого врача только один раз.

У *Unique* есть отдельная брошюра о том, как проходит прием у врача-генетика (на английском языке — [A Clinical Genetics Appointment](#)). Она также может быть вам полезна. Ее можно скачать на нашем сайте в разделе Families («Семьи»).

Раннее вмешательство

Раннее вмешательство - термин, принятый в Великобритании для обозначения мер поддержки детей до пяти лет с ограничениями по здоровью или с особыми потребностями. В других странах этот термин может звучать также или несколько иначе. Под ним понимается комплекс мероприятий, осуществляемый различными организациями и помогающий семьям обеспечить их детей медицинской помощью, реализовать их образовательные и социальные потребности.



Если вы тревожитесь за развитие вашего ребенка, вам следует обратиться к педиатру или другому медицинскому работнику и обсудить с ним ваши опасения. При необходимости педиатр направит вас к другим специалистам. К ним могут относиться:

- Медсестры, ухаживающие за детьми с особыми потребностями (например, за детьми с эпилепсией или получающими зондовое питание)
- Медсестры по уходу за больными с недержанием



“Помните, что диагноз — это просто слово, он не определяет вас как личность. Вас определяют ваш характер и нравственные качества.”

“Живите одним днем. Наслаждайтесь каждым мгновением рядом с вашим ребенком, потому что вы и не заметите, как он вырастет, а вы будете так скучать по тому времени, которое уже никогда не вернуть.”

Оценка развития ребенка, подходы к терапии

Вашего ребенка могут направить в многопрофильную клинику, в которой врачи различных специальностей оказывают помощь детям с самыми разными симптомами и заболеваниями. Как правило, необходимые диагностические и терапевтические мероприятия осуществляет мультидисциплинарная команда специалистов.

В такую мультидисциплинарную команду обычно входят:

Педиатр. Это детский врач, который специализируется на детских болезнях. Педиатры сотрудничают с детскими садами, школами, школьными медпунктами и департаментами образования, в том числе по вопросам образования детей с особенностями развития.

Детский эрготерапевт. Эрготерапевт помогает детям развить базовые навыки, необходимые в повседневной жизни (например, навыки самообслуживания, включая прием пищи и одевание), а также научиться самостоятельности дома, в школе и во время отдыха.

Физический терапевт оценивает и помогает улучшить физические навыки ребенка, такие как удержание положения тела и двигательную активность

Логопед оценивает и помогает улучшить речь ребенка, в том числе с использованием жестов и символов. Также логопед участвует в терапии при нарушении жевания или глотания.

Сурдолог. Это специалист, который помогает предупредить, диагностировать и вылечить нарушения слуха и некоторые вестибулярные расстройства. Аудиоскрининг позволяет выявить нарушение слуха. Дальнейшие методы диагностики подтверждают наличие тугоухости и определяют ее вид и степень.

Ортопед. Это врач, который назначает, проектирует и устанавливает ортез (фиксирующее устройство, предназначенное для обеспечения поддержки или структурной коррекции подвижных частей тела, таких как конечности и позвоночник), а также контролирует процесс его ношения. Кроме того, ортопед может посоветовать ребенку носить специальную обувь и стельки.

В лечении могут принимать участие и другие специалисты, например, **невролог** — врач, который лечит заболевания головного и спинного мозга, а также нервов. К таким заболеваниям относится, например, эпилепсия. Если у ребенка наблюдаются признаки расстройства поведения и ему требуется обследование, вам может понадобиться консультация **детского психолога** или **психиатра** (например, для выявления расстройства аутистического спектра [РАС]).

План лечения и наблюдение у врача

Вместе специалисты составят план лечения и наблюдения ребенка и согласуют его с вами. При необходимости они направят ребенка к другим врачам, в том числе в другие учреждения. Ребенку будут назначены повторные приемы для оценки его состояния раз в три, шесть или двенадцать месяцев. Некоторым детям придется наблюдаться у специалистов достаточно долгое время, иногда вплоть до взрослого возраста.

Образование

Особенности обучения вашего ребенка

Дети учатся, взаимодействуя с другими людьми и исследуя окружающий мир. Однако некоторые из них могут испытывать больше сложностей, чем их сверстники, в таких аспектах развития как:

- Общение
- Понимание и запоминание информации
- Сенсорное и физическое развитие
- Поведение или построение отношений с другими людьми

Дети, испытывающие указанные сложности, имеют так называемые **«особые образовательные потребности»**.

В какую школу пойдет мой ребенок?

Многие дети с хромосомными или генными нарушениями смогут самостоятельно обучаться в общеобразовательной школе. Другие будут способны учиться в обычной школе при наличии дополнительной поддержки. Если же ребенку в процессе обучения требуется существенная и профессиональная помощь, ее он сможет получить только в специализированной школе.

Особые образовательные потребности и ограничения по здоровью могут повлиять на способности ребенка или подростка к обучению, в частности, на:

- Поведение или способность к социализации (например, если ребенку трудно заводить друзей)
- Навыки чтения и письма (к примеру, при наличии дислексии)
- Способность к общению
- Способность к пониманию материала
- Способность к концентрации внимания
- Физические способности

Если школа не может полностью удовлетворить образовательные потребности вашего ребенка, команда специалистов может разработать индивидуальный план, в котором будут отражены образовательные, медицинские и социальные потребности ребенка и указаны те меры дополнительной поддержки, которые позволят их удовлетворить. Название такого плана может отличаться в разных странах, и не во всех странах мира его могут предложить.



Что нужно сделать, чтобы получить дополнительную поддержку?

Если вы считаете, что вашему ребенку необходима дополнительная поддержка в процессе обучения, вы можете запросить проведение соответствующей экспертизы в государственных медицинских или иных учреждениях*. Этот процесс может занять немало времени из-за очередей и ожидания приемов специалистов, поэтому не откладывайте и начните заниматься этим как можно раньше.

**В России, например, это может быть психолого-медико-педагогическая комиссия (ПМПК) (прим.ред.)*

Поговорите с учителем или педагогом по работе с детьми с особыми образовательными потребностями, если вашему ребенку требуется:

- Индивидуальная образовательная программа
- Дополнительная помощь учителя
- Работа в меньшей группе
- Дополнительный присмотр во время урока или перемены
- Помощь в проявлении активности на уроке
- Повышенное внимание в процессе обучения, например, дополнительные вопросы и предложение попробовать что-то, что кажется ребенку трудным
- Помощь в общении с другими детьми
- Помощь в самообслуживании, например, во время приема пищи, пользования уборной или безопасного передвижения по школе.



Дальнейшее образование для подростков старше 16 лет и молодых людей

Вам необходимо заранее связаться со школой или другим образовательным учреждением, где планируется дальнейшее обучение ребенка, для обсуждения возможности удовлетворения его образовательных потребностей и обеспечения необходимой поддержкой.

Домашнее обучение

Некоторым детям может больше подойти домашнее обучение. Многие родители из сообщества *Unique* выбирают для своих детей с редкими генетическими заболеваниями именно этот вид обучения.

У *Unique* есть отдельные англоязычные брошюры об обучении ([Education](#)), взрослении ([Transition \(from child to adult services\)](#)) и возможностях дальнейшего образования в Великобритании ([Further Education, Training And Work](#)). Информация, представленная в этих брошюрах, может быть полезна и семьям, живущим в других странах. Брошюры можно бесплатно скачать на нашем сайте в разделе Families («Семьи»).



“Мы сдавали одни анализы за другими и уже начали шутить, что играем с детской больницей в «пень». Несколько лет обследований результата не приносили, и мы уже перестали ждать каких-либо объяснений. Но, хотя мы каждый год посещали врачей, никакие серьезные проблемы нам не грозили. Только когда генетики сказали, что им удалось что-то найти, я поняла, что мы наконец-то получим ответы на наши вопросы.”*

* «Пень» (Stump) — популярная в Европе и англоязычных странах игра. В поверхность пня не до конца вбиваются длинные гвозди, и каждый участник выбирает свой гвоздь. Цель игры — по очереди делать один удар молотком по гвоздю противника. Выигрывает тот, чей гвоздь забил последним (прим. ред.).

Особенности поведения

Хромосомные и генные синдромы у детей могут сопровождаться особенностями поведения. Бывает трудно описать их в полной мере. Подобное поведение может быть связано с особенностями сенсорного восприятия. Так, ребенок может нетипично реагировать на некоторые действия других людей или отказываться прикасаться к определенным предметам. Во многих случаях проблемное поведение вызвано тем, что ребенку сложно объяснить другим, чего он хочет и в чем нуждается. Он может испытывать боль, но зачастую не может рассказать, что у него болит и насколько сильно. У некоторых детей с хромосомными или генными нарушениями проблемы с поведением могут возникнуть в раннем возрасте и со временем пройти. В других случаях в процессе взросления ребенка они могут стать серьезнее. Возможно, понадобится комплексная оценка его поведенческих особенностей.

У *Unique* есть отдельная брошюра про поведенческие и сенсорные нарушения (на английском языке — [Challenging Behaviour](#)). Ее можно скачать на нашем сайте в разделе Families («Семьи»).

“Я бы хотела, чтобы кто-нибудь подбодрил меня. Я чувствовала некое сожаление; мне казалось, что мы что-то потеряли. На самом же деле особенность моего сына ничего у него не отняла, а, наоборот, сделала его сильным, красивым, уникальным. Он не такой, каким я его себе представляла, он еще прекраснее, чем я могла предположить! Я люблю его больше, чем кого-либо на этой земле, и не хотела бы менять в нем абсолютно ничего.”

Карьера родителей

После рождения ребенка вам может быть трудно вернуться к работе в привычном режиме. Если вы беспокоитесь о своей карьере, обсудите с работодателем возможность гибкого графика, чтобы вы могли продолжать работать, но при этом могли отлучаться при возникновении необходимости, связанной с вашим ребенком. Если вы считаете, что вам стоит уволиться или сменить место работы, поговорите с теми, кто мог бы вам помочь.

“Я уверяю вас, что всё не так мрачно и безнадежно, как может казаться поначалу. Ваш ребенок будет постоянно удивлять вас. Вы даже не представляете, чему он сможет вас научить.”



Финансовая поддержка

Во многих странах существуют источники финансовой поддержки семей, имеющих детей с особыми потребностями. Важно выяснить, какие именно льготы и дополнительные выплаты доступны в вашей стране, и на какие из них вы можете претендовать. Возможно, вы будете регулярно получать денежное пособие, либо иметь льготы при уплате налогов (например, на транспортное средство). В каких-то случаях могут предоставляться субсидии на обустройство и ремонт жилья.

Опекунство

Кто такой опекун?

Опекун — это человек, который заботится об имеющем ограничения по здоровью ребенке, супруге, родственнике, друге или соседе. Эти ограничения могут быть обусловлены психическим и/или физическим здоровьем. Если вы заботитесь о своем ребенке, который испытывает особые потребности, больше и чаще нуждается в дополнительной помощи, чем дети его возраста, то вы считаетесь его опекуном. Этот статус дает вам право на получение льгот и государственной помощи, которые могут различаться в зависимости от места жительства. В некоторых странах действуют меры поддержки «молодых опекунов», которые ухаживают за братом или сестрой.



У *Unique* есть отдельные англоязычные брошюры о поддержке опекунов ([Carers Wellbeing](#)) и братьев и сестер детей с редкими генетическими заболеваниями ([Supporting Siblings of Children with a Rare Genetic Condition](#)). Их можно скачать на нашем сайте в разделе Families («Семьи»).

Важность отдыха

Даже короткие перерывы на отдых положительно отразятся на качестве жизни детей с генетическими синдромами и их семей. Родители смогут отвлекаться от забот, связанных с уходом за ребенком, а у ребенка появится возможность общения со сверстниками. Во время таких перерывов дети с особыми потребностями знакомятся с другими людьми, заводят новых друзей, получают впечатления от разных занятий. У многих семей есть дальние родственники и друзья, которые могут на какое-то время взять уход за ребенком на себя и дать родителям отдохнуть. К сожалению, не всем семьям родственники готовы помогать часто. Тем не менее, брать перерыв, когда появляется такая возможность, очень важно. Даже несколько часов отдыха имеют большое значение.



Поддержка по месту жительства

Возможно, вам захочется обратиться за помощью там, где вы живете. В вашей стране может быть множество организаций, оказывающих поддержку опекунам. Помните, что беречь свое собственное психическое и физическое здоровье крайне важно. Вам нужны силы, чтобы продолжать заботиться о своем ребенке. Поначалу, когда он еще совсем мал, вы можете не задумываться об этом, но по мере того, как он будет расти, вам нужно будет уделять ему все больше внимания. Это потребует от вас много энергии и времени.

Веб-сайты и социальные сети

Существует множество веб-сайтов и групп в социальных сетях, посвященных различным хромосомным и генным заболеваниям.

Полезные ссылки

Ниже представлены ссылки на веб-сайты разных стран. Некоторые из этих ресурсов могут быть полезны родителям из разных уголков мира.

Их список может пополняться. В большинстве стран, описанных ниже, функционируют и другие помогающие организации. Информацию о них можно найти в открытом доступе. Если вы хотите подробнее узнать о том, какие меры поддержки действуют в конкретной стране, или считаете, что список нужно дополнить ссылками на другие ресурсы, пожалуйста, свяжитесь со специалистом по поддержке семей *Unique* Марион Митчелл. Адрес ее электронной почты: marion@rarechromo.org

Австралия

■ Австралийское общество по редким генетическим синдромам (Genetic Alliance Australia)

Веб-сайт: <https://www.geneticalliance.org.au>

Телефон: +61 2 9295 8359

Эл. почта: info@geneticalliance.org.au

Facebook:

https://www.facebook.com/GeneticAllianceAustralia*

Ссылки на группы поддержки:

Веб-сайт:

https://www.geneticalliance.org.au/support_groups.php

На сайте Genetic Alliance Australia представлена информация не только о различных генетических заболеваниях, но и о службах, в которые можно обратиться за помощью в Австралии.

■ Австралийское сообщество «Syndromes Without A Name» (SWAN Australia)

Веб-сайт: <https://swanaus.org.au>

Телефон: 0404 280 441

Организация оказывает поддержку семьям, воспитывающим ребенка с недиагностированным или редким генетическим заболеванием, и публикует полезную информацию на своем сайте и в соцсетях.

Австрия

■ Институт редких и недиагностированных заболеваний имени Людвиг Больцмана (Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases)

Веб-сайт: <https://rud.lbg.ac.at>

Телефон: +43-1-40160-70093

Эл. почта: office@rud.lbg.ac.at

Facebook: https://www.facebook.com/LBI.RUD*

Instagram: https://www.instagram.com/lbirudvienna*

Центральная, Северная и Южная Америка

■ Латиноамериканское профессиональное сообщество генетиков-консультантов (SPLAGen)

Веб-сайт: <https://www.splagen.org/en/en/directory>

Эл. почта: info@splagen.org

Facebook: https://www.facebook.com/SPLAGen*

Sociedad Profesional Latinoamericana de Asesoramiento Genético.

*В России Facebook и Instagram заблокированы и признаны экстремистскими организациями, принадлежащими к Meta (прим.ред.)



Аргентина

■ Фонд поддержки матерей (Fundación Red de Madres)

Facebook: <https://www.facebook.com/redmadresdiscapacidad>*

Телефон: +54 261 472-8594

Эл. почта: redmadresdiscmza@yahoo.com.ar

Информация для матерей, отцов, семей, опекунов и детей с ограниченными возможностями. Осведомленность - Равенство - Права - Обучение – Борьба с дискриминацией - Социальная уязвимость.

Бразилия

■ Институт Vidas Raras

Веб-сайт: <https://vidasraras.org.br/sitewp>

Телефон: 55 11 2414-3060

Эл. почта: vidasraras@vidasraras.org.br

Содействие соблюдению конституционных прав людей с редкими заболеваниями, находящихся в ситуациях социальной уязвимости.

США

■ Благотворительная организация Chromosome Disorder Outreach

Веб-сайт: <https://chromodisorder.org>

Телефон: (561) 395-4252

Эл. почта: info@chromodisorder.org

На сайте и в соцсетях организация публикует материалы о хромосомных патологиях. Кроме того, она помогает участникам найти людей с таким же или похожим диагнозом.

■ Информационный центр генетических и редких заболеваний (Genetic and Rare Diseases Information Center — GARD)

Веб-сайт: <https://rarediseases.info.nih.gov>

Телефон: 1-888-205-2311 (звонок бесплатный)

Эл. почта: gardinfo@nih.gov

Подробная база данных, содержащая информацию о редких генетических отклонениях.

■ Национальная организация редких заболеваний (NORD)

Веб-сайт: <https://rarediseases.org>

Телефон: 617-249-7300

Эл. почта: см. форму на сайте

Организация бесплатно предоставляет полезные материалы, в том числе информационные брошюры о различных редких заболеваниях.

■ Международное сообщество Rareshare

Веб-сайт: <https://rareshare.org>

Онлайн-ресурс со справочными материалами, рассказами пациентов и новостями о редких заболеваниях.

Бельгия

■ Бельгийская организация редких болезней (Rare Disorders Belgium — RDB)

Веб-сайт: <http://rd-b.be>

Телефон: 32 31 22 10 23

Эл. почта: administration@rd-b.be

Альянс организаций и людей из франкоязычной и германоязычной частей Бельгии, столкнувшихся с редкими заболеваниями и инвалидностью.

*В России Facebook и Instagram заблокированы и признаны экстремистскими организациями, принадлежащими к Meta (прим.ред.).



■ Альянс EURORDIS

Веб-сайт: <https://www.eurordis.org>

Телефон: 32 2 888 67 71

Эл. почта: eurordis@eurordis.org

EURORDIS — это независимое объединение сообществ людей с редкими заболеваниями, в котором они поддерживают друг друга. В него входят 962 организации из 73 европейских стран.

Болгария

■ Национальный альянс людей с редкими заболеваниями (National Alliance of People with Rare Diseases — NAPRD)

Веб-сайт: <https://rare-bg.com>

Телефон: 359 878 323 748

Эл. почта: tomov@raredis.org

Канада

■ Канадская организация редких заболеваний (Canadian Organization for Rare Disorders — CORD)

Веб-сайт: <https://www.raredisorders.ca>

Телефон: (416) 969-7464

Эл. почта: info@raredisorders.ca

Facebook: https://www.facebook.com/RareDisorders*

CORD — это общенациональная сеть Канады, объединяющая организации, которые представляют интересы всех людей с редкими заболеваниями.

Дания

■ Датская организация редких заболеваний (Rare Diseases Denmark)

Веб-сайт: <https://sjaeldnediagnoser.dk/rare-diseases>

Телефон: +45 3314 0010

Эл. почта: mail@sjaeldnediagnoser.dk

■ Группа поддержки семей с детьми с редкими хромосомными особенностями *Unique* в Дании (Unique Denmark)

Веб-сайт: <https://www.uniquedanmark.dk>

Телефон: 3314 0010

Эл. почта: helpline@sjaeldnediagnoser.dk

UniqueDenmark — ассоциация родителей и родственников детей с редкими хромосомными аномалиями.

Финляндия

■ Открытый информационный онлайн-сервис Terveyskirjasto

Веб-сайт: <https://www.terveyskirjasto.fi/sisalto/harvinaiset-sairaudet>

Телефон: 09 6188 51

Эл. почта: [terveyskirjasto\(at\)duodecim.fi](mailto:terveyskirjasto(at)duodecim.fi)

База данных редких заболеваний.

■ Финская ассоциация организаций по поддержке людей с нарушениями интеллектуального развития (The Finnish Association of Societies for Persons with Intellectual Disabilities)

Веб-сайт: <https://www.tukiliitto.fi>

Телефон: 358 3 2403 111

Эл. почта: toimisto@tukiliitto.fi

*В России Facebook и Instagram заблокированы и признаны экстремистскими организациями, принадлежащими к Meta (прим.ред.)



Франция

■ Ассоциация людей с хромосомными особенностями «Valentin» (Valentin Association de Porteurs)

Веб-сайт: <https://www.valentin-apac.org>

Телефон: (33) (0)1 30 37 90 97

Эл. почта: contact.site@valentin-apac.org

Facebook: https://www.facebook.com/AssoValentinAPAC*

Поддержка детей с редкими хромосомными нарушениями.

■ Информационная служба для людей с редкими заболеваниями (Maladies rares info services)

Веб-сайт: <https://www.alliance-maladies-rares.org>

Телефон: +33 1 56 53 53 40

Германия

■ Информационный портал о редких хромосомных заболеваниях LEONA E.V.

Веб-сайт: <https://www.leona-ev.de/start>

Телефон: 02301 / 18 466 85

Эл. почта: geschaeftsstelle@leona-ev.de

Поддержка детей с редкими хромосомными нарушениями.

Международные организации

■ Международный генетический альянс (EGAN EU IGA — International Genetic Alliance)

Веб-сайт: <https://egan.eu/our-activities/international/iga>

Телефон: + 31 35 6034040

Эл. почта: egan@egan.eu

Международный генетический альянс объединяет организации родителей и пациентов из разных стран и регионов мира.

■ Информационный ресурс о редких заболеваниях «Orphanet»

Веб-сайт: <https://www.orpha.net>

Портал, посвященный редким заболеваниям и препаратам для их лечения.

Греция

■ Ассоциация людей с генетическими особенностями (Association of people with genetic abnormalities — Tomellon)

Веб-сайт: <https://tomellon.org>

Телефон: 694 22 99 788

Эл. почта: info@tomellon.org

Венгрия

■ Венгерская федерация людей с редкими и врожденными заболеваниями (Hungarian Federation of People with Rare and Congenital Diseases)

Веб-сайт: <https://www.rirosz.hu>

Телефон: + 36 1 790 4533

Эл. почта: info@rirosz.hu

Исландия

■ Группа поддержки детей с редкими заболеваниями «Уникальные дети» (Einstök Börn — Support Group for Children with Rare Disorders)

Веб-сайт: <https://www.einstokborn.is>

Телефон: 354 699 26 61 / 354 568 2661

Эл. почта: einstokborn@einstokborn.is

*В России Facebook и Instagram заблокированы и признаны экстремистскими организациями, принадлежащими к Meta (прим.ред).



Италия

■ **Итальянская федерация редких заболеваний (Federazione Italiana Malattie Rare — UNIAMO FIMR)**

Веб-сайт: <https://uniamo.org>

Телефон: + 39 06 44 04 773

Эл. почта: segreteria@uniamo.org

UNIAMO — Федерация ассоциаций людей с редкими заболеваниями в Италии.

■ **Сообщество Facebook «Редкие заболевания» (Le malattie rare)**

Facebook: <https://www.facebook.com/groups/lemalattierarepuntoinfo>

Группа в Facebook, посвященная редким заболеваниям*

Кения

■ **Кенийская организация редких заболеваний (Rare disorders Kenya)**

Веб-сайт: <https://rarediseasekenya.org>

Телефон: + 254 701 025753

Эл. почта: info@rarediseasekenya.org

Facebook: <https://www.facebook.com/RareDiseaseKE>*

Новая Зеландия

■ **Новозеландская организация редких заболеваний (Rare Disorders New Zealand)**

Веб-сайт: <https://raredisorders.org.nz>

Эл. почта: enquiries@raredisorders.org.nz

Организация оказывает помощь людям с редкими генетическими заболеваниями и выпускает информационные онлайн-брошюры.

Норвегия

■ **Центр помощи людям с редкими заболеваниями FRAMBU (FRAMBU Resource Centre for Rare Disorders)**

Веб-сайт: <https://frambu.no>

Телефон: 64 85 60 00

Эл. почта: info@frambu.no

Польша

■ **Общество помощи детям с инвалидностью «Шаг за шагом» в Замостье (Stowarzyszenie Pomocy Dzieciom Niepełnosprawnym "Krok Za Krokiem" W Zamościu)**

Веб-сайт: <http://www.spdn.pl>

Эл. почта: biuro@spdn.pl

Facebook: <https://www.facebook.com/krozkakrokiemwzamosciu>*

Ассоциация помощи детям с инвалидностью — неправительственная организация, объединяющая родителей, опекунов и друзей детей, молодежи и взрослых с ограниченными возможностями.

Португалия

■ **Ассоциация людей с недиагностированным или редким заболеванием «Seraro»**

Веб-сайт: <https://seraro.pt>

Телефон: 516614126

Эл. почта: ser@seraro.pt

Ассоциация для поддержки людей с исключительно редкими или недиагностированными заболеваниями.

*В России Facebook и Instagram заблокированы и признаны экстремистскими организациями, принадлежащими к Meta (прим.ред.).

Россия

■ Всероссийское общество редких орфанных заболеваний

Веб-сайт: <https://www.rare-diseases.ru>

Телефон: 8-800-201-06-01

Эл. почта: vooz@bk.ru

■ Ассоциация родителей детей-инвалидов

Веб-сайт: <https://gaoordi.ru>

Телефон: +7 812 362-76-78

Эл. почта: gaoordi@gaoordi.ru

Южная Африка

■ Южноафриканская организация редких заболеваний (Rare Diseases South Africa)

Веб-сайт: <https://rarediseases.co.za>

Телефон: +27 10 594 3844

Горячая линия: 072 476 7552

Эл. почта: hello@rarediseases.co.za

Facebook: <https://www.facebook.com/rarediseasesa>*

Эта организация оказывает поддержку жителям Южной Африки, у которых диагностированы редкие заболевания или врожденные аномалии.

Испания

■ Испанская федерация редких заболеваний (Federación Española de enfermedades raras)

Веб-сайт: <https://www.enfermedades-raras.org>

Телефон: 34 954 98 98 92

Телефон доверия: 34 902 18 17 25

Эл. почта: feder@enfermedades-raras.org

Facebook: <https://www.facebook.com/profile.php?id=100064580443820>*

Отсутствие знаний о редких заболеваниях влияет на диагностику и лечение людей, живущих с ними. Эти форумы дают всем, кто участвует в борьбе с редкими заболеваниями, прекрасную возможность повысить осведомленность о них.

■ Сообщество пациентов «73» (Patient 73 hub)

Веб-сайт: https://www.fecamm.org/portal1/m_index.asp?idioma=1

Место встречи сообщества людей с редкими заболеваниями.

Швеция

■ Шведская ассоциация редких заболеваний (Swedish Association of Rare Disorders)

Веб-сайт: <https://www.sallsyntadiagnoser.se>

Телефон: 072-722 18 34

Эл. почта: info@sallsyntadiagnoser.se



*В России Facebook и Instagram заблокированы и признаны экстремистскими организациями, принадлежащими к Meta (прим.ред.).

Швейцария

■ Информация о редких заболеваниях (Info maladies rares)

Веб-сайт: <https://www.info-maladies-rares.ch>

Телефон: 0848 314 372

Эл. почта: contact@infomaladiesrares.ch

Информационный портал Романдии о редких заболеваниях. Его цель — информировать пациентов, их близких и мед. работников, направлять их на специализированные консультации во франкоговорящей части Швейцарии и предоставлять ссылки на полезные ресурсы.

Нидерланды

■ Ассоциация организаций пациентов с редкими и генетическими заболеваниями (VSOP voor zeldzame en genetische aandoeningen)

Веб-сайт: <https://vsop.nl>

Телефон: 035 – 6034040

Эл. почта: см. форму на сайте.

■ Платформа ZON

Веб-сайт: <http://www.ziekteonbekend.nl>

Эл. почта: info@ziekteonbekend.nl

ZON работает для родителей детей с недиагностированными или крайне редкими заболеваниями.

Великобритания

Ссылки, приведенные ниже, могут быть полезны родителям из любой страны.

■ Британская ассоциация по регуляции функции мочевого пузыря и кишечника (Bladder and Bowel UK)

Веб-сайт: <https://www.bbuk.org.uk>

Эл. почта: bladderandboweluk@disabledliving.co.uk

Информация, публикации и рекомендации по решению проблем с недержанием.

■ Британская благотворительная организация «Cerebra»

Веб-сайт: <https://cerebra.org.uk>

Эл. почта: см. форму на сайте.

Благотворительная организация оказывает помощь семьям, в которых есть дети с заболеваниями головного мозга. «Cerebra» базируется в Великобритании, но информация и рекомендации, представленные на сайте организации, могут быть полезны людям из разных стран мира.



■ Фонд роста детей (Child Growth Foundation)

Веб-сайт: <https://childgrowthfoundation.org>

Эл. почта: info@childgrowthfoundation.org

Информационные брошюры об отклонениях, влияющих на рост.

■ Информационный портал «Epilepsy Action»

Веб-сайт: <https://www.epilepsy.org.uk>

Эл. почта: website@epilepsy.org.uk

Информация для людей с эпилепсией.

■ Проект по развитию языка Макатон (Makaton Vocabulary Development Project)

Веб-сайт: <https://makaton.org>

Эл. почта: info@makaton.org

Язык, сочетающий в себе жесты, символы и звучащую речь. Разработан для того, чтобы помочь людям общаться.

*В России Facebook и Instagram заблокированы и признаны экстремистскими организациями, принадлежащими к Meta (прим.ред.).

Слово родителям

“У нас двое сыновей 23 и 20 лет и одна дочка 19 лет. Два года назад у них всех диагностировали синдром дубликации 16p11.2. Когда им поставили официальный диагноз, мы почувствовали облегчение; мы получили подтверждение, что наши дети особенные. К тому же мы больше не сомневались в том, что выбор в пользу домашнего обучения был правильным. Кроме того, все мои дети — «зебры», у них всех синдром Элерса-Данло третьего типа. И теперь, оглядываясь назад, я понимаю, почему они так вели себя в обществе — наличие дубликации 16p11.2 это объясняет.”

“Диагноз поставили поздно, но для нашей семьи ничего не изменилось. К тому моменту мы уже проходили физиотерапию и эрготерапию и лечили дефекты речи. Состояние нашего сына медленно, но верно улучшалось. Мы продолжали любить нашего ребенка и наблюдать за его удивительным жизненным путешествием. Мы знаем, сколько усилий он прикладывает каждый день, чтобы поддерживать текущее состояние. Мы наблюдаем, как он достигает того, что врачи считали для него невозможным. В такие моменты мы испытываем глубокую благодарность. Для нас это нечто совершенно особенное и сокровенное.”

“Диагноз поставили поздно, и легче нам после этого не стало. Заболевание настолько редкое, что даже генетики мало что могли нам посоветовать и сказать на будущее. Все, что нам сообщили, относится к детям младшего возраста. Для них это, конечно, очень полезно, но нам не подходит, ведь мы уже прошли этот этап. Единственное, что утешило меня после диагностики, — это осознание того, что во время беременности я не делала ничего плохого. И, хотя теперь мы знаем название своего диагноза, мы понимаем, что находимся на неизведанном пути.”



Диагноз поставлен
в возрасте 20 лет

“Ни к одному ребенку не прилагается инструкция, научиться ухаживать за ним очень сложно, и жизнь в это время полна взлетов и падений. Успехи придут не сразу, но, когда вы поймете, что все получилось, вы будете невероятно счастливы. Никто никогда не сможет даже представить, насколько вы будете счастливы.”

“Моему ребенку поставили диагноз в 25 лет. На протяжении 13 лет мы находились в поисках объяснений, почему наш сын много болеет, испытывает трудности в учебе и ведет себя не так, как его сверстники. В надежде получить ответы мы стучались в десятки дверей, и год назад врачи обнаружили у сына генетическое заболевание. Это повергло нас в шок. Первая мысль, которая пришла мне в голову, такова: почему никто не подумал об этом раньше? Хотя в целом ничего не поменялось, весь наш мир перевернулся с ног на голову. С момента постановки диагноза прошел год; я не сразу осознала, как сильно мы тогда переживали. Сначала мы испытывали злость на тех, кто принимал нас за параноиков (включая семью, друзей и врачей), затем на нас накатывали грусть и чувство вины за все то, через что К. пришлось пройти. У нас ушел целый год, чтобы смириться с этим диагнозом и понять его значение для нашей семьи, но сейчас мне намного легче от того, что у нас есть ответ.”

Данные о моем ребенке

Имя:

Дата рождения:

Диагноз:

Результаты генетического исследования (микроматричный анализ/анализ кариотипа/FISH/секвенирование)

Телефонные номера

Лечащий врач:

Педиатр:

Медсестра:

Школьный работник:

Другой специалист:

Примечания

Служба информации и поддержки



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom
Тел.: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединяйтесь к сообществу *Unique*, чтобы получать дополнительную информацию и необходимую помощь, а также узнавать о других семьях, в которых воспитываются дети с хромосомными отклонениями.

Unique — это благотворительная организация, не получающая государственного финансирования. Финансовая поддержка осуществляется исключительно за счет добровольных пожертвований и грантов. Вы можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте www.rarechromo.org/donate Пожалуйста, помогите нам помочь Вам!

Команда *Unique* составила список внешних веб-сайтов с целью помочь семьям, которые ищут информацию и поддержку. Это не означает, что мы подтверждаем достоверность опубликованных материалов и несем ответственность за их содержание. Настоящая брошюра не является заменой консультаций у врача. По всем вопросам, касающимся диагностики генетических отклонений, симптомов и их лечения, обращайтесь к квалифицированным медицинским специалистам. На момент публикации сведения в настоящей брошюре считаются наиболее актуальными, однако информация о генетических болезнях очень быстро обновляется.

Мы благодарим всех родителей, которые внесли вклад в создание этой брошюры. Настоящая брошюра была составлена командой *Unique* (ММ) и доктором Джозефом Баттом. Версия 1 (ММ) 2023, версия 1.1 (АР) 2024

Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта Unique. Куратор переводческого проекта – Наталья Викторовна Нечаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию осуществила Сумина Мария Геннадьевна, врач-генетик, заведующая отделением медико-генетического консультирования, ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург, Россия. Russian translation 2025 (EV/AP)

Copyright © Unique 2024

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями.
Номер в реестре благотворительных организаций 1110661
Номер в реестре компаний Англии и Уэльса 5460413