

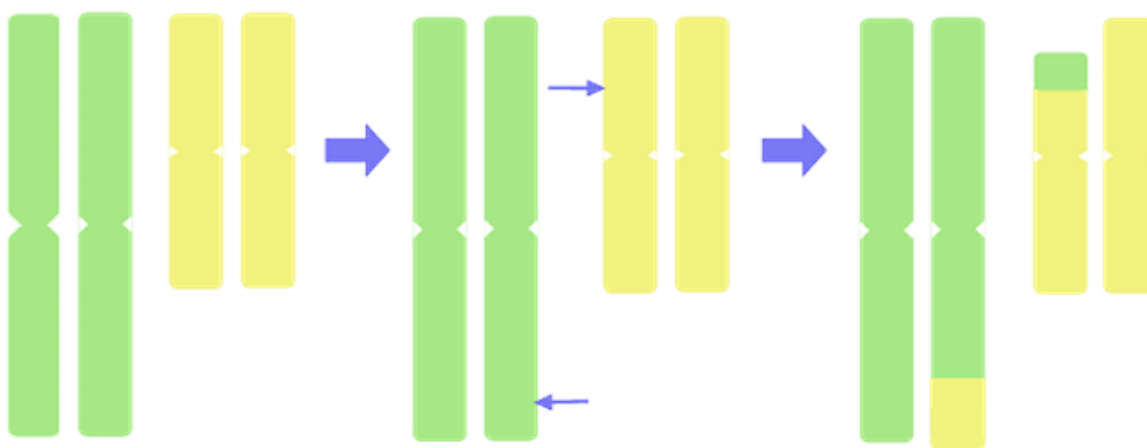


# Сбалансированные транслокации

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## Что такое сбалансированные транслокации?

Наши тела состоят из триллионов клеток. Большинство клеток содержат генетическую информацию, которая определяет, кем мы являемся. Наибольшая часть генетической информации хранится в структурах, называемых хромосомами. Они несут ДНК с инструкциями (зашифрованы в гены) для функционирования всего организма. Обычно у человека 46 хромосом в почти каждой клетке, они распределены по парам – итого 23 пары: по одной хромосоме из пары мы наследуем от каждого из родителей. Иногда фрагмент одной хромосомы меняется местами с фрагментом хромосомы из другой пары. Край этого фрагмента называют точкой разрыва (см. иллюстрацию ниже). Если точки разрыва не затрагивают конкретные гены в цепочке ДНК и объем генетического материала в целом остается прежним, то это называется сбалансированной транслокацией. Носитель сбалансированной транслокации обычно не имеет проблем со здоровьем или развитием, однако может столкнуться с трудностями при планировании семьи и рождении детей.



1. Две пары нормальных хромосом

2. Концы двух хромосом меняются местами (точки разрыва отмечены стрелками)

3. Это приводит к сбалансированной транслокации. Такой вид перестройки называется реципрокной транслокацией.

Большинство носителей сбалансированной транслокации не догадываются, что их хромосомы чем-то отличаются от хромосом других людей. Некоторые узнают о ней после рождения ребенка с генетическими особенностями. У других могут быть неоднократные прерывания беременности, бесплодие и прочие репродуктивные проблемы. Третьи узнают о транслокации после специально назначенного генетического анализа, четвертые — случайно, когда сдают хромосомный анализ по другим причинам. В редких случаях сбалансированная транслокация выявляется у ребёнка во время текущей беременности (такой вариант будет обсуждаться на странице 14).

Когда люди узнают о сбалансированной транслокации, у них могут возникнуть вопросы о том, что это такое и какие последствия она имеет для них и их семьи. В этой брошюре есть ответы на вопросы, часто задаваемые участниками сообщества *Unique*. Однако она не заменяет информацию или рекомендации, которые можно получить от специалиста. Поэтому лучше всего обратиться в таком случае обратиться к врачу-генетику.

## **Почему это произошло? С чего это началось?**

Сбалансированные транслокации обычно возникают случайно. Они являются частью естественной эволюции видов, включая человека. Транслокации могут быть новыми (*de novo* (dn)) или унаследованными (они тоже у кого-то из предков возникли *de novo* в далёком прошлом и стали передаваться из поколения в поколение). *De novo* транслокации могут возникать как при формировании половых клеток (сперматозоидов или яйцеклеток), так и сразу после оплодотворения уже у самого эмбриона на самой ранней стадии развития (когда сперматозоид и яйцеклетка только соединились).

Врач-генетик может предложить тестирование членов вашей семьи, чтобы определить, является ли ваша транслокация новой или унаследованной. Для теста потребуется небольшой образец крови. Его будет достаточно взять у биологических родителей, но если это не представляется возможным, то анализы могут сдать другие родственники. Ваш лечащий врач даст эти рекомендации.

## **Почему я? В этом есть моя вина?**

Если вам сообщили, что у вас сбалансированная транслокация, вы можете задаться вопросом: «Почему я?» Помните: транслокация *de novo* возникает либо при образовании яйцеклетки или сперматозоида, которые вас сформировали, либо в первые дни развития эмбриона. Как бы то ни было, всё указывает на то, что сбалансированные транслокации возникают случайно. На это не влияют ни экология, ни рацион, ни условия труда, ни образ жизни. Их находят у представителей обоих полов, вне зависимости от социального положения, этнической принадлежности или доходов. Некоторые люди со сбалансированной транслокацией могут испытывать чувство вины. То же чувствуют некоторые родители, которые передали генетическую особенность своему ребенку. Поскольку это происходит случайно, винить себя вовсе не нужно.

“Когда я говорю кому-то, что у меня «хромосомное отклонение», я как будто признаюсь, что серьезно болен”.

“Я просто говорю людям, что у меня есть проблема, а значит, сразу попадаю в группу повышенного риска при прохождении скрининга во время беременности”.

## Как часто встречаются сбалансированные транслокации?

Примерно у одного из 560 человек есть та или иная сбалансированная транслокация, что доказывает их широкую распространенность (Gupta 2019). В мире же примерно 14 миллионов таких носителей. В 2022 году в *Unique* насчитывалось более 1300 семей-участников с *de novo* или унаследованной сбалансированной транслокацией.

Любой фрагмент хромосомы может поменяться местами с любым фрагментом из другой хромосомы. Именно поэтому большинство определенных транслокаций невероятно редки, даже уникальны. Тем не менее несколько сбалансированных транслокаций встречаются чаще других. Например — транслокация между 11-й и 22-й хромосомами, известная как транслокация 11;22. Также часто встречается транслокация между короткими плечами 4-й и 8-й хромосом. *Unique* опубликовал отдельные информационные брошюры об этих транслокациях.

## Результаты хромосомного анализа

Ваш врач-генетик или иной консультант по генетическим вопросам могут показать вам ваш кариотип, то есть описание хромосом под микроскопом. Кариотип будет выглядеть примерно так:

**46,XX или XY,t(11;22)(q23;q11.2)**

**46:** общее число ваших хромосом

**XX** или **XY:** половые хромосомы, **XX** — определен генетически женский пол, **XY** — определен генетически мужской пол

**t(11;22):** есть реципрокная транслокация между 11-й и 22-й хромосомами.

**(q23;q11.2):** точка разрыва 11-й хромосомы находится на участке q23; точка разрыва 22-й хромосомы — на участке q11.2

На конце кариотипа можно увидеть одно из этих слов:

**mat:** унаследованная транслокация материнского происхождения - т.е. от матери.

**pat:** унаследованная транслокация отцовского происхождения – т.е. от отца.

**de novo (dn):** хромосомы родителей были проверены, и никаких перестроек с участием 11-й и 22-й хромосом обнаружено не было. Это значит, что транслокация не унаследованная, а возникла спонтанно и впервые у самого обследуемого.

## Насколько распространена моя транслокация?

Многие транслокации настолько уникальны, что сложно оценить, насколько часто они встречаются. Какой бы ни была ваша транслокация, врач-генетик попыбует найти другие семьи с такой же особенностью. Однако это не всегда отражает полную картину, так как некоторые случаи остаются незамеченными. Но иногда такие семьи находятся: в медико-генетических консультациях, лабораторных базах данных или у *Unique*. Чтобы узнать про другие семьи с такой же транслокацией, обратитесь к своему врачу-генетику и/или *Unique*.

## Можем ли мы иметь детей?

Большинство мужчин и женщин со сбалансированной транслокацией могут иметь собственных детей. Обычно существует четыре возможных исхода, когда пара со сбалансированной транслокацией пытается зачать ребенка. Вероятность этих результатов будет зависеть от вашей транслокации. О том, какой исход стоит ожидать, вам расскажет ваш врач-генетик.

- 1 Ребенок с обычным строением хромосом.
- 2 Ребенок с той же сбалансированной транслокацией, что и у родителя.
- 3 Остановка развития беременности или проблемы с деторождением из-за повторных случаев спонтанных прерываний, когда у плода обнаруживается несбалансированная транслокация.
- 4 Продолжающаяся беременность, при которой у самого плода есть несбалансированная хромосомная аномалия. Такая беременность может прерваться спонтанно или может привести к рождению ребенка с нарушениями физического и/или умственного развития, пороками, связанными с конкретными хромосомными перестройками.

Некоторые люди считают, что сбалансированная транслокация может спровоцировать еще какие-то другие генетические аномалии, не связанные с затронутыми при транслокации хромосомами. Никаких доказательств этому нет.



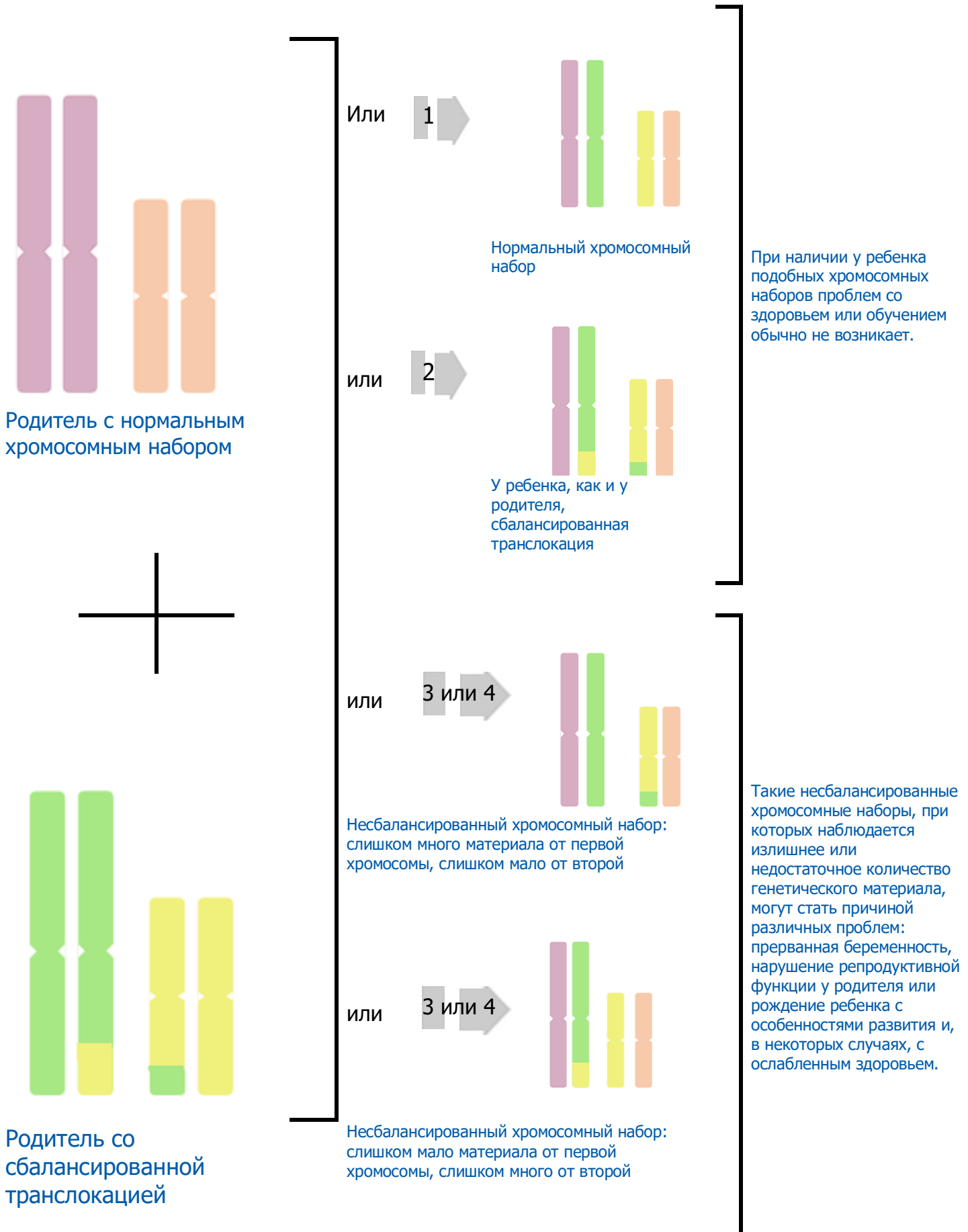
У девушки на фото — сбалансированная транслокация, унаследованная от отца (позади нее). После двух прерванных беременностей и двух неудач из-за хромосомного дисбаланса, у нее родилась дочь с такой же унаследованной транслокацией.

У матери сбалансированная транслокация. Оба ребенка родились с несбалансированной хромосомной перестройкой, и дочь, которой на фото пять лет, к сожалению, ушла из жизни.



## Рождение детей: семья со сбалансированной транслокацией

Врач-генетик может спрогнозировать наиболее вероятный для вашей семьи вариант развития событий. Ребенок наследует от родителей по одной хромосоме из каждой пары.





Отец — носитель сбалансированной транслокации. Пара пережила три прерванных беременности до рождения троих детей: двоих со сбалансированной транслокацией (дочь, на фото слева, и сын) и одного с нормальным хромосомным набором (дочь, на фото справа).

“В нашей семье сбалансированная транслокация есть у всех поколений, но на здоровье она никак не сказывается. Помимо трех случаев доношенной беременности, у моей жены было три случая остановки: у первого и третьего плода была несбалансированная транслокация, у второго — сбалансированная. У третьего также были особенности внутриутробного развития”.

## Сбалансированная транслокация у родителя и ребенка: наследование сбалансированной транслокации.



Матери и дети с семейной сбалансированной транслокацией

Если ваш ребенок унаследует сбалансированную транслокацию от вас или от вашего партнера, то она, как правило, не вызовет у него каких-либо новых заболеваний или особенностей развития. Однако когда ваши дети решат завести своих детей, они окажутся в той же ситуации, что и вы: у них может родиться ребенок с нормальным хромосомным набором или ребенок с такой же сбалансированной транслокацией. Возможны также проблемы с деторождением, либо появление на свет ребенка с несбалансированным хромосомным набором.

Любой взрослый со сбалансированной транслокацией может записаться на прием к врачу-генетику, чтобы узнать о доступных диагностических процедурах и услугах. Важно отметить, что с развитием науки и здравоохранения перечень доступных услуг и диагностических процедур может меняться.

“Теперь у нас больше знаний и опыта, и мы сможем поддержать нашу дочь (у которой, как и у её матери, сбалансированная транслокация), когда она задумается о создании своей семьи”.

## **Может ли у меня родиться ребенок со сбалансированной транслокацией, но с особенностями развития?**

В семьях с унаследованной транслокацией дети с особенностями развития, вызванными ею, рождаются нечасто. Чем больше у вас здоровых членов семьи со сбалансированной транслокацией, тем выше шанс, что и у вас родится здоровый ребенок.

Иногда оказывается, что транслокация, обозначенная первично при анализе как сбалансированная, на самом деле представляет собой несбалансированную перестройку, которая слишком мала, чтобы ее можно было распознать. Новые, более чувствительные молекулярные методы исследования хромосом, такие как хромосомные микроматричные анализы с высоким разрешением, помогают обнаружить крошечные частицы недостающего или лишнего хромосомного материала. При несбалансированной транслокации у человека могут быть особенности развития.

## **Есть ли проблемы с репродуктивной функцией у мужчин и женщин со сбалансированной транслокацией?**

Большинство мужчин и женщин со сбалансированной транслокацией способны зачать ребенка естественным путем. Однако наступление беременности может потребовать больше времени. Это связано с тем, что некоторые половые клетки родителей при этом содержат несбалансированные хромосомы, что может привести к прекращению развития эмбриона, замершей беременности или мертворождению.

## **Самопроизвольное прерывание и невынашивание беременности**

К сожалению, самопроизвольное прерывание беременности происходит нередко, часто еще до того, как женщина узнаёт о своем положении. Вероятность прерывания есть при любой беременности. Как правило, изначально явной патологии при транслокациях не наблюдается, поэтому врачи точно рекомендуют проводить генетические исследования после того, как произошло более двух случаев невынашивания или самопроизвольного прерывания беременности подряд. Вероятность невынашивания беременности значительно возрастает, если у одного из родителей есть сбалансированная транслокация. Причиной самопроизвольного прерывания беременности в такой ситуации может быть

несбалансированная перестройка уже у развивающегося плода — избыточное или недостаточное количество хромосомного материала.

Чем больше дисбаланс, тем выше вероятность того, что беременность не наступит, а если наступит, то может остановиться.

Вероятность зачатия ребенка как со сбалансированным набором хромосом, так и с несбалансированным зависит от вида транслокации.

В случае, если самопроизвольное прерывание беременности повторяется, стоит обратиться к врачу-генетику. Супружеские пары часто интересуются, может ли ребенок с несбалансированной перестройкой появиться на свет, каковы шансы на выживание после рождения и как мутация повлияет на его интеллектуальные способности и физическое здоровье, если он родится. Шанс рождения здорового ребенка повышается, если плод просто унаследует сбалансированную транслокацию от одного из родителей.

Женщине после самопроизвольного прерывания беременности могут предложить отправить материал плода на генетическое обследование. Непростое решение, принятое в эмоционально сложный момент, будет полезным не только для вашей ситуации, но и для генетики в целом. Если вы оказались в подобном положении, попробуйте изложить свои чувства и мысли на бумаге. Это поможет принять решение.

“Я посетила конференцию *Unique* и познакомилась с людьми, у которых тоже есть сбалансированная транслокация. Их поддержка придала мне сил, и я решила забеременеть еще раз. Несмотря на то, что я пережила девять прерванных беременностей, сейчас у меня двое здоровых и прекрасных детей!”

## **Беременность наступила: как скоро появится возможность узнать о хромосомном статусе плода?**

Вы можете проконсультироваться с лечащим врачом и узнать о доступных тестах.

Самый ранний тест, способный показать полный хромосомный набор плода во время беременности, основан на взятии **биопсии ворсин хориона (CVS)** примерно на сроке 10–13 недель. Тонкой иглой производится забор материала ткани плаценты. Срок получения результатов варьирует от трех дней до двух недель. Процедура может повысить риск прерывания беременности на 1%. Но такие осложнения возникают крайне редко.

Хромосомный материал плода также может быть изучен на основе клеток, полученных при **амниоцентезе**. Тонкой иглой производится взятие околоплодной жидкости. Данная процедура проводится с 16-й недели беременности, и, как правило, получить подтверждение хромосомного статуса плода возможно через 10–14 дней. Процедура амниоцентеза считается более безопасной, она может незначительно увеличить вероятность остановки развития беременности — всего на 0,5–1 %.

Благодаря тестам возможно определить избыточное или недостаточное количество хромосомного материала, но не всегда возможно точно предсказать, как это скажется на развитии ребенка.

С большой вероятностью ребенок с несбалансированной хромосомной перестройкой будет нуждаться в особом уходе.

**Экспертное ультразвуковое обследование плода** позволяет определить, есть ли у ребенка серьезные проблемы со здоровьем, аномалии конечностей, лица, структурные нарушения и пороки сердца, мозга или других внутренних органов. Однако точная диагностика последствий на здоровье ребенка возможна только после родов.

Примерно на девятой неделе беременности можно сделать так называемый **неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)**. Для него у беременной производится взятие венозной крови, поскольку при беременности часть ДНК плаценты попадает туда. Специалисты в лаборатории, выделяют эту фетальную фракцию ДНК, анализируют её и оценивают - с какой вероятностью у плода может быть несбалансированная генетическая аномалия. Если вероятность высока, вам предложат повторную проверку с помощью биопсии ворсин хориона или амниоцентеза. Однако следует помнить, что НИПТ всегда ограничен по количеству оцениваемых патологий и уступает по точности инвазивным тестам.

О том, что происходит во время этих процедур, вы сможете узнать у акушера-гинеколога. Если вы захотите получить больше информации, то вас направят к врачу-генетику.

Если наличие патологии у плода подтвердится, то перед вами встанет выбор: сохранить беременность и готовиться к рождению ребенка с особыми потребностями или прервать беременность. Многие члены организации *Unique* прошли через это.

“Для нас с мужем решение прервать беременность было очень тяжелым, но мысль о том, что другие пары тоже прошли через это, помогла нам немного успокоиться”.

## **Альтернативы**

Возможно, вы захотите рассмотреть другие варианты. То, какие исследования доступны и нужно ли за них платить, зависит от страны проживания.

Существуют следующие способы помощи:

## **Преимплантационное генетическое тестирование структурных перестроек (ПГТ-СП)**

С помощью ПГТ-СП женщина или семейная пара могут выбрать эмбрион без патологических хромосомных аномалий.

Процедура проводится в рамках экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). Специалисты анализируют генетический материал эмбрионов на стадии бластоцисты (5-е или 6-е сутки развития) выбирают тот, у которого нет конкретной хромосомной аномалии, и селективно переносят его в матку. На данный момент эта технология не позволяет различать эмбрионы с нормальными хромосомами и хромосомами со сбалансированной транслокацией. Некоторые члены организации

Unique уже воспользовались методом ПГТ-СП и готовы поделиться опытом. Данный вид исследований доступен не во всех странах и не во всех клиниках репродуктивного здоровья. А в некоторых клиниках и при некоторых транслокациях будет достаточно более простого и доступного преимплантационного генетического тестирования на анеуплодии (анеуплодии – это хромосомные аномалии) - ПГТ-А. ПГТ-А используется чаще. Успешность процедуры ЭКО с ПГТ зависит от различных факторов, подробнее можно обсудить со своим врачом-репродуктологом. Многим пациентам нелегко переносить это эмоционально, поэтому консультирование и поддержка до и во время исследования — неотъемлемая часть процедуры. Если вы хотите узнать больше о преимплантационном генетическом тестировании, вы можете обратиться в клинику репродуктивного здоровья и к врачу-генетику.

## **Оплодотворение различными методами: интрацитоплазматическая инъекция сперматозоида (ИКСИ)/ экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО)**

Если возникли сомнения в качестве спермы или если ранее использованные способы оплодотворения не помогли, ваш репродуктолог — специалист, который занимается лечением бесплодия и изучением репродуктивной функции, — может порекомендовать процедуру ИКСИ. При этом эмбриолог рассматривает образец спермы под микроскопом и определяет наиболее подходящие визуально к оплодотворению сперматозоиды, которые затем можно будет целенаправленно ввести в яйцеклетку. Если вам порекомендовали просто саму процедуру ЭКО, то сперматозоиды не будут специально отбирать и вручную вводить непосредственно в яйцеклетку, а позволят им самостоятельно её оплодотворить. Но метод оплодотворения не позволяет оценить хромосомный набор получающегося эмбриона.

Чтобы убедиться, что только эмбрионы с нормальными или сбалансированными хромосомами попадут в матку, используется ПГТ (ПГТ-А или ПГТ-СП – в зависимости от вида транслокации) (см. ниже). Однако с помощью ПГТ не получится отличить эмбрионы с нормальными хромосомами от эмбрионов со сбалансированной транслокацией. Родить ребенка с точно такой же сбалансированной транслокацией, которая есть у одного из родителей, можно и при использовании ПГТ.

### **Как проходит процедура ПГТ**

Для начала происходит сбор сперматозоидов и яйцеклеток у супругов. После чего, яйцеклетки оплодотворяют в лаборатории, используя методы ЭКО или ИКСИ, о которых говорилось ранее. Затем оплодотворенные клетки – эмбрионы - выращивают в лаборатории в течение 5–6 дней, то есть до тех пор, пока не сформируются бластоцисты. На этой стадии эмбриолог оценивает развитие и качество клеток, чтобы определить, можно ли провести их биопсию.

При биопсии берется 5–10 клеток трофобласта эмбриона — группы клеток, участвующих в формировании будущей плаценты. Эти клетки отправляют в генетическую лабораторию для проведения ПГТ, что позволяет отобрать для переноса эмбрион(ы) без грубых хромосомных аномалий. Сами эмбрионы при

этом замораживают и помещают в криохранилище в клинике репродуктивного здоровья.

После получения пригодного для переноса эмбриона врач-репродуктолог в клинике проводит пациентке его трансфер в полость матки. При успешном протоколе и наступлении беременности, если пациентка захочет убедиться, что у эмбриона нет несбалансированной перестройки, то она может пройти инвазивную пренатальную диагностику - биопсию ворсин хориона или амниоцентез.

## **Донорство яйцеклеток и сперматозоидов**

Для людей, которым не удастся родить здорового ребенка, есть альтернативный вариант: донорство яйцеклеток или сперматозоидов. Пары могут обратиться к своим знакомым или в клинику репродуктивного здоровья и в банк половых клеток для получения донорского биоматериала. Введение донорской спермы может осуществляться при помощи внутриматочной инсеминации (ВМИ) или в протоколе ЭКО в рамках естественного цикла женщины или после медикаментозной стимуляции овуляции. А донорские яйцеклетки оплодотворяются спермой супруга в рамках ЭКО или ИКСИ и в течение нескольких дней развиваются в эмбриологической лаборатории, а затем этот эмбрион переносят в матку супруги после того, как ее подготовили к беременности при помощи гормональных препаратов.

## **Усыновление**

Некоторые семьи делают выбор в пользу усыновления.



“После шести неудачных беременностей мы с мужем задумались об усыновлении. Теперь мы счастливые родители двух прекрасных (приемных) детей и ни капли не жалеем о своем решении. Не у всех получается завести биологически собственных детей, но каждый может подарить жизнь тем, кто уже появился на свет. Усыновление помогает детям обрести любящую семью”.

## **Ваши дети: больше вопросов**

### **Хромосомный статус и здоровье ребенка**

Повзрослев, ваши дети могут проверить хромосомы на наличие перестроек и сдать хромосомный анализ (анализ кариотипа). Если же хромосомный статус ребенка необходимо узнать вам, но он еще слишком мал, чтобы самостоятельно принимать решения, проконсультируйтесь с врачом-генетиком. Он подскажет, когда лучше провести тест и рассказать ребенку о результатах.

Если развитие ребенка нормальное, то это означает, что его хромосомы в норме или унаследовали сбалансированную транслокацию. Унаследованная сбалансированная транслокация редко мешает жизни ребенка. Однако трудности могут возникнуть тогда, когда он захочет завести своих детей.

### **Как и когда рассказать ребенку о наличии у него сбалансированной транслокации?**

Специальная памятка *Unique* дает информацию о том, как лучше рассказывать ребенку про сбалансированную транслокацию в его хромосомах.

### **У нас ребенок с особыми потребностями. Если у нас родится второй такой ребенок, будут ли их симптомы одинаковыми?**

Если у второго ребенка несбалансированная хромосомная перестройка, то он может нуждаться в особом уходе. Но особенность может проявляться по-разному: аномалия может затронуть разные, либо одинаковые фрагменты хромосом младшего и старшего ребенка, в зависимости от транслокации родителя. Так же как родные братья и сестры с обычными хромосомами отличаются друг от друга, так и у детей с одинаковым хромосомным набором транслокация может проявляться по-разному.

### **Повлияет ли сбалансированная транслокация на мое здоровье?**

Сбалансированная транслокация никак не проявляется у большинства из миллионов ее носителей. Здоровье детей, унаследовавших сбалансированную транслокацию, также должно быть в норме. Обычно сбалансированные транслокации не сказываются на здоровье или развитии человека, так как в большинстве таких случаев точки разрыва и соединения хромосом никак не влияют на работу генов.

### **Можно ли вылечить сбалансированную транслокацию?**

Нет, нельзя. Однако вероятность того, что она вызовет какие-то проблемы у самого человека, крайне мала. Трудности могут возникнуть, если носитель транслокации планирует иметь детей.

## Сбалансированная транслокация может быть выявлена во время беременности

Иногда сбалансированную транслокацию у плода выявляют при анализе материала после биопсии ворсин хориона или амниоцентеза. В такой ситуации необходимо исследовать хромосомы родителей и определить, является ли транслокация унаследованной. Если транслокация передалась ребёнку от родителя, у которого она никак не проявляется, то и у ребёнка не будет никаких признаков.

Если же оба родителя имеют нормальные хромосомы, то эта транслокация ребенка новая (*de novo*). В точках разрыва хромосом может произойти повреждение важных генов и образоваться аномалия. Для выявления возможных патологий плода потребуется пройти качественное ультразвуковое обследование и некоторые дополнительные генетические тесты. Кроме того, чтобы своевременно определить возможные проблемы, родителям будет необходимо пройти генетическое консультирование.

В некоторых случаях повторный анализ хромосом при помощи чувствительных молекулярных или ДНК технологий позволяет выявить утрату, добавление или нарушение определенных генов в точках разрыва.



## Примечания

## Информация и поддержка



Understanding Chromosome & Gene Disorders

### Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями

The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE

Телефон: +44(0) 1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

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

*Unique* — это благотворительная негосударственная организация. Финансовая поддержка осуществляется исключительно за счет грантов и пожертвований. Пожертвование можно сделать на официальном сайте:

[www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate)

Помогите нам, чтобы мы помогли вам!

Ссылка на закрытую группу в социальной сети Facebook\* для семей, в которых есть носители сбалансированной хромосомной транслокации: [www.facebook.com/groups/35507179052](https://www.facebook.com/groups/35507179052)

Команда проекта *Unique* приводит список полезных ресурсов, на которых семьи могут найти необходимую информацию и получить поддержку. Это не означает, что мы подтверждаем достоверность опубликованных материалов и несем ответственность за их содержание.

Данная брошюра не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, диагностики генетических отклонений и контроля их течения, необходимо обращаться к специалисту. В брошюре приведена наиболее актуальная информация на момент публикации, однако в связи с активным развитием генетических исследований некоторые сведения в будущем могут измениться. Первоначальная версия материала подготовлена в 2009 году проектом *Unique* в сотрудничестве с профессором Май Хультен, дипломированным врачом, доктором медицинских наук, членом Королевской коллегии патологов (FRCPath), бывшим профессором репродуктивной генетики Уорикского университета (Великобритания). Текст брошюры обновлен в 2022/23 году Фалаком Аршадом (консультант по генетическим вопросам) и командой проекта *Unique* (CA).

Версия 1 2005 (PM), Версия 2 2013 (PM), Версия 3 2023 (CA), Версия 3.1 (CA)

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 Кокорина Ольга Сергеевна, врач – генетик, Клиника Фомина, Москва, 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

\*Принадлежит организации Meta, которая запрещена в РФ