

HNRNP^{H2}-ассоциированное расстройство нервно- психического развития



Что такое *HNRNPH2*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития?

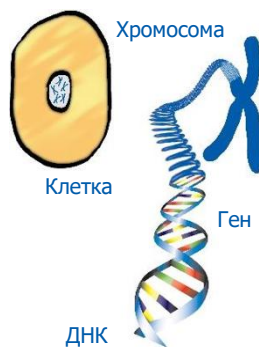
HNRNPH2-ассоциированное расстройство нервно-психического развития (или сокращенно *HNRNPH2*-РНПР), также известное как синдром Бейна или синдромальная интеллектуальная недостаточность по типу синдрома Бейна, — это редкое генетическое отклонение, характеризующееся задержкой в развитии, интеллектуальной недостаточностью, расстройством аутистического спектра, пониженным мышечным тонусом, и эпилептическими судорогами. Как часто бывает при генетических заболеваниях, симптомы синдрома Бейна могут проявляться по-разному.

Причиной *HNRNPH2*-РНПР являются изменения гена *HNRNPH2*.

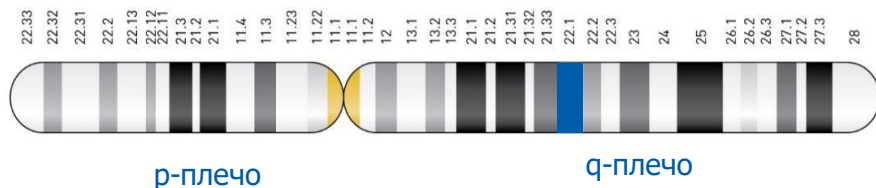
Как возникает *HNRNPH2*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития?

Гены — это инструкции, которые играют важную роль в росте и развитии организма. Они состоят из **ДНК** и «упакованы» в организованные структуры — «**хромосомы**». Отсюда следует, что хромосомы содержат нашу генетическую информацию. Они находятся внутри **клеток** — маленьких кирпичиков, из которых и состоит весь наш организм.

HNRNPH2-ассоциированное расстройство нервно-психического развития вызвано определенными изменениями (патогенными вариантами) в последовательности ДНК гена *HNRNPH2*. Его название расшифровывается как гетерогенный ядерный рибонуклеопротеин H2. Ген *HNRNPH2* располагается на длинном q-плече X-хромосомы, в области под названием Xq22.1 (показана синим цветом на рисунке ниже).



X-хромосома



Как правило, у **женщин** две Х-хромосомы, из-за чего они имеют **две копии гена HNRNPH2**. Если у девочки происходит изменение в одной из копий этого гена, то незатронутая копия во второй Х-хромосоме может взять на себя часть функций измененной копии. Необходимо отметить, что в каждой клетке организма одна из Х-хромосом всегда «инактивирована», то есть выключена. Влияние такой инактивации на HNRNPH2-РНПР у девочек еще до конца не изучено. (Отметим, что инактивация Х-хромосомы — это естественный процесс, который происходит у всех женщин).

Рекомендуем также ознакомиться с материалом по **инактивации Х-хромосомы** от *Unique*.

У **мужчин** вместо двух Х-хромосом обычно одна Х и одна Y. В связи с этим у них есть только **одна копия гена HNRNPH2**. Если в этом гене произойдут какие-либо изменения, то второй копии, которая могла бы компенсировать утраченные функции, не будет. В связи с чем именно у мальчиков, как правило, наблюдаются более серьезные проявления HNRNPH2-ассоциированного расстройства нервно-психического развития, однако это не всегда так.

Последовательность гена HNRNPH2 используется для создания гетерогенного ядерного белка рибонуклеопротеина Н2. Роль этого белка в организме человека еще не до конца изучена, но исследования на животных показали, что он участвует в развитии нервных клеток (нейронов). Предполагается, что изменения в гене HNRNPH2, приводящие к HNRNPH2-РНПР, это изменения с приобретением функции (gain of function, GOF). Они меняют действие белка HNRNPH2 внутри клетки, что, вероятно, влияет на развитие нейронов.

Результаты генетического анализа

Здесь показан пример результата секвенирования ДНК (например, полноэкзомного секвенирования (WES) или полногеномного секвенирования (WGS)), которое может выявить изменения гена *HNRNPH2*:

p.Arg212Gly (R212G): c.634 A>G in the *HNRNPH2* gene (GRCh38 NM_019597.4)

p.Arg212Gly (R212G)	означает изменение в составе белка (p.): в последовательности аминокислот, из которых состоит белок, аминокислоту аргинин (Arg) заменила аминокислота глицин (Gly) в позиции 212; R — сокращение от Arg, G — сокращение от Gly
A>G	означает изменение последовательности гена; нуклеотид А был заменен на нуклеотид G
c.634	обозначает позицию пары оснований, в которой произошли изменения, в последовательности гена
<i>HNRNPH2</i>	Обозначает название гена, подвергшегося изменению
NM_019597.4	обозначает примененную контрольную последовательность.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [интерпретации результатов генетического тестирования](#).

Основные проявления синдрома

У большинства детей с HNRNPH2-РНПР наблюдается:

- Определенная степень задержки в развитии, как правило, тяжелая
- Определенная степень интеллектуальной недостаточности, как правило, тяжелая
- Нарушение мышечного тонуса. В большинстве случаев он снижен (гипотонус), но отмечается и повышенный (гипертонус).
- Затруднение речи: от тяжелых затруднений до полного отсутствия речи
- Расстройства поведения, например, тревожность, РАС (расстройства аутистического спектра) и СДВГ (синдром дефицита внимания и гиперактивности)
- Разнообразные отличительные черты лица, включая миндалевидные глаза и маленький подбородок
- Трудности при кормлении, в некоторых ситуациях кормление осуществляется с помощью питательного зонда
- Аномалии суставов и костей, включая сколиоз и дисплазию тазобедренного сустава
- Проблемы со зрением, в частности косоглазие
- Эпилептические судороги разного типа
- Проблемы со сном (сложности с засыпанием и поддержанием сна)
- Маленький размер головы (микроцефалия)

Другие возможные проявления:

- Родители часто сообщают о потере слуха
- Самоповреждающее поведение
- Регресс в развитии, иногда связывают с болезнью, может сопровождаться восстановлением утраченных навыков
- Проблемы с желудочно-кишечным трактом, включая рефлюкс, боли в животе и расстройство стула

Внешность

Определенные черты лица у детей с HNRNPH2-РНПР встречаются чаще, чем у других. Эти особенности могут привести к тому, что вы заметите неожиданные сходства между вашим ребёнком и другими детьми с HNRNPH2-РНПР. К наиболее распространенным чертам относят: миндалевидные глаза, короткая бороздка между носом и верхней губой (губной желобок), небольшие боковые стороны носа вокруг ноздрей, полная нижняя губа и маленький подбородок.

Развитие

■ Развитие общей и мелкой моторики

Задержка психического развития, как правило, тяжелой степени, была отмечена у всех детей с HNRNPH2-РНПР (по состоянию на 2024 год). Часто отмечают задержку в освоении следующих навыков: переворачиваться, сидеть, ходить, играть с игрушками, использовать столовые приборы, застегивать молнию и пуговицы, ходить на горшок. Однако в конечном итоге степень освоения этих навыков сильно разнится. Низкий мышечный тонус (гипотонус) — распространенное явление, которое влияет на подвижность ребенка. Повышенный мышечный тонус (гипертонус) наблюдается реже, но также может оказывать влияние на подвижность. У некоторых детей может быть необычная походка, из-за тугоподвижности суставов, или расстройство координации движений (атаксия). Некоторые дети не могут самостоятельно ходить. Многим детям помогает ранняя физическая терапия и эрготерапия.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [терапевтическим методам](#) и [приучению к туалету и континенции](#).

■ Интеллектуальное развитие и способность к обучению

У всех детей с HNRNPH2-РНПР, описанных на сегодняшний день (2024), отмечаются интеллектуальные нарушения или трудности в обучении. Степень интеллектуальных нарушений варьируется, но обычно находится в пределах тяжелой формы, и, как правило, требуется специализированное обучение. Раннее вмешательство может оказаться особенно полезным, и рекомендуется проведение тестирования для оценки конкретных индивидуальных потребностей.

У *Unique* есть отдельная серия брошюр, посвященных [обучению](#) и [дальнейшему образованию](#), а также [трудоустройству](#).

■ Язык и речь

У многих детей с HNRNPH2-РНПР наблюдается задержка речевого и языкового развития. Во многих случаях дети невербальны или вербальны минимально. Многим детям трудно скоординировать движения губ, челюстей и языка, чтобы произносить правильные звуки (оральная апраксия). Дети, у которых развивается речь, могут научиться произносить отдельные слова и короткие фразы.

Логопед определяет, в чем заключаются трудности ребенка и подбирает подходящую индивидуальную программу занятий. В тех случаях, когда речь отсутствует или состоит всего из нескольких слов, на помощь могут прийти методы альтернативной и дополнительной коммуникации (АДК). К ним относятся указывание, пиктограммы, жесты, мимика, упрощенный

жестовый язык и высокотехнологичные системы (вспомогательные средства коммуникации). У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная общению.

“Могу сказать, что большинство наших детей увлечены музыкой или пением. Для нашего ребенка музыка — это жизнь, и я думаю, что многие согласятся со мной. Когда ей было около года, нам очень помогла служба надомного образования для детей с особыми потребностями. Очень рекомендую.”

“Наша дочь не может жить без зрительного контакта. Она будет искать глаза и «держаться за них взглядом» столько, сколько вы будете на нее смотреть. Еще она любит прикасаться к рукам других людей. Это ее собственный способ общения.”

■ Питание и заболевания желудочно-кишечного тракта

Среди новорожденных с *HNRNPH2*-РНПР распространены проблемы с кормлением. Низкий мышечный тонус может вносить свой вклад в трудности с глотанием. Некоторые младенцы плохо сосут грудь, поэтому для набора веса им необходимы высококалорийные молочные смеси.

У некоторых младенцев также наблюдается гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭРБ), при котором пища поднимается обратно по пищеводу. Такое состояние может потребовать лечение, которое включает в себя правильное положение при кормлении, прием лекарственных препаратов и пищевых добавок. Для облегчения кормления или предотвращения рефлюкса некоторым детям необходима установка назогастрального зонда (НГЗ) или чрескожной эндоскопической гастростомии (ЧЭГ). Среди других зафиксированных нарушений — аспирация (попадание жидкости, пищи или слюны в дыхательные пути или легкие).

Состояние некоторых детей значительно улучшилось после посещения консультационного центра по питанию. В центре можно пройти обследование и получить консультацию врача по поводу трудностей с питанием и питьем.

Переедание и поедание несъедобного (пикацизм, или аллотриофагия) присутствует у некоторых детей с *HNRNPH2*-РНПР.

У детей с *HNRNPH2*-РНПР часто бывают запоры, что может быть связано с низким мышечным тонусом, недостаточной физической активностью, диетой с низким сочетанием клетчатки, малым потреблением жидкости и другими факторами, которые еще не до конца изучены. В некоторых случаях у детей с *HNRNPH2*-РНПР может быть жидкий стул.

Возможные причины трудностей при кормлении и заболеваний желудочно-кишечного тракта необходимо обсудить с медицинской

сестрой или врачом. Они помогут скорректировать питание или порекомендовать лечение, например, назначив размягчители стула или слабительные.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [кормлению](#).

“Из-за гипотонии возникают трудности с глотанием. В период с года до пяти лет, наша дочь много раз очень сильно давилась. Еще у нее бывает избыток слюны, которую иногда нужно удалять. Долгое время накормить ее было непростой задачей. Сначала ей поставили назогастральный зонд, а затем мы перешли на чрескожную эндоскопическую гастростомию. С помощью нее мы до сих пор вводим жидкости и лекарства.”

■ **Рост и телосложение**

Проблемы с кормлением могут оказать влияние на рост. Дети с *HNRNPH2*-РНПР могут быть ниже ожидаемого, однако если кормление оптимизировано, рост остается в пределах нормы. У некоторых детей с *HNRNPH2*-РНПР голова меньше ожидаемых размеров, и, хотя при рождении это не всегда заметно, по мере роста становится очевидно, что голова отстает в размерах относительно тела, данное явление известно как приобретенная микроцефалия.

■ **Поведение**

Поведение детей с *HNRNPH2*-РНПР, как правило, соответствует общей степени задержки в развитии. У некоторых детей диагностировано расстройство аутистического спектра (РАС), синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ) или тревожное расстройство. Наблюдаются и другие виды расстройств поведения, в том числе совершение действий, направленных на самоповреждение. Кроме того, у многих детей зафиксировано нарушение сна, которое также сильно влияет на поведение. Как правило, четкий распорядок дня, ограничения и поощрения, а также другие методы контроля поведения идут детям на пользу. Помимо этого, могут оказаться успешными попытки по преодолению коммуникативных и других сложностей.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [сложному поведению](#) и [сну](#).

“У наших детей много сильных сторон. Они всегда испытывают очень яркие эмоции, очень часто улыбаются. Обожают музыку и танцы. Излучают радость и любовь к другим людям. Они способны к прогрессу и развитию, это очень уникальные личности.”

■ **Половое созревание**

Обычно половое созревание у детей с *HNRNPH2*-РНПР происходит в обычные сроки (8-13 лет у девочек, в 9-14 лет у мальчиков). Однако были отмечены случаи раннего и, наоборот, позднего полового созревания. У

Unique есть отдельная брошюра, посвященная [половому созреванию](#).

■ Взрослые с *HNRNPH2*-РНПР

По состоянию на 2024 год, большая часть пациентов, у которых было обнаружено *HNRNPH2*-РНПР, — дети, поэтому данных о том, как протекает заболевание во взрослой жизни, мало. Однако известно о нескольких случаях. Самому старшему пациенту с *HNRNPH2*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития 38 лет. Нет данных о том, что в раннем взрослом возрасте состояние прогрессирует или что продолжительность жизни сокращается, но необходимы дальнейшие исследования.

Проблемы со здоровьем

У детей с *HNRNPH2*-РНПР могут встречаться следующие проблемы со здоровьем. Эти проблемы были обнаружены не у каждого пациента с *HNRNPH2*-РНПР. Это значит, что такие проблемы возникнут не у всех детей.

■ Заболевания сердца

По состоянию на 2024 год, было выявлено несколько случаев врожденных заболеваний сердца, сопутствующих *HNRNPH2*-РНПР. Описанные патологии не представляли угрозы жизни и не потребовали хирургического вмешательства. Детям с подозрением на заболевания сердца могут быть проведены такие исследования, как электрокардиограмма (ЭКГ, запись электрической активности сердца), эхокардиограмма (УЗИ сердца) или рентген грудной клетки. Тип сердечного заболевания может варьироваться, и какого-либо одного преобладающего состояния не выделяется.

■ Аномалии развития головного мозга

Снимки головного мозга детей с *HNRNPH2*-РНПР, как правило, не выявляют отклонений от нормы. У нескольких детей были обнаружены незначительные изменения в структуре головного мозга: уменьшенный объем мозжечка и истончение или изменение положения мозолистого тела.

“МРТ нашей дочери показало недостаток белого вещества в мозге. Ее ЭКГ отразила типичную картину для ребенка с задержкой нервно-психического развития.”

■ Судорожный синдром

Многие дети с *HNRNPH2*-РНПР подвержены судорожному синдрому. Самый распространенный тип судорог — это эпизоды замирания (также известные как абсанс, малый эпилептический припадок), но наблюдались и другие виды судорог. У детей с *HNRNPH2*-РНПР и судорогами отклонения в электроэнцефалограмме (ЭЭГ) могут как выявляться, так и отсутствовать.

Эпилептические приступы вызывают беспокойство у родителей и зачастую пугают окружающих. Тем не менее, приступы могут проходить самостоятельно или могут быть купированы посредством медикаментозных препаратов. Дети с эпилептическими приступами хорошо отвечали на лечение леветирацетамом и вальпроатом натрия.

Если судорожный приступ происходит у ребенка впервые, то необходимо убрать все травмоопасные предметы, находящиеся поблизости, и незамедлительно обратиться к врачу. Также может быть полезно фиксировать эпизоды необычного поведения, такие как замирание с неподвижным взглядом, чтобы помочь в диагностике малых эпилептических припадков.

Фебрильные судороги (судороги, вызванные лихорадкой, которая чаще всего является следствием вирусного заболевания) часто встречаются у детей младшего возраста, но еще чаще у детей с *HNRNPH2*-РНПР. Наличие фебрильных судорог не означает, что у ребенка обязательно будут и другие виды судорог.

“Я могу сказать, что у многих наших детей случаются приступы, которые не обязательно соответствуют классическому описанию. Они могут начинаться как фокальные и переходить в тонико-клонические и наоборот. У нашей дочери во время приступа бывают судороги мышц лица, выделяется много слюны. Однажды у нее был большой тонико-клонический припадок, но она продолжала щёлкать пальцем на протяжении всего этого времени!”

“У многих наших детей – эпилепсия, которая контролируется, если принимать леветирацетам.”

■ Глаза и зрение

У большинства детей с *HNRNPH2*-РНПР наблюдаются проблемы с глазами или со зрением. Было зафиксировано много различных патологий. При этом у одного пациента могут наблюдаться сразу несколько проблем, связанных со зрением или общим состоянием глаз. Самое распространенное отклонение — косоглазие, также известное как страбизм. Часто встречается близорукость (миопия) и плохое зрение.

“У многих наших детей кортикальное нарушение зрения. Диагностировать это отклонение невероятно сложно из-за того, что есть трудности с коммуникацией. Но зная, что для наших детей это весьма вероятно, мы можем постоянно быть начеку и объяснять это специалистам на приёмах.”

■ Слух

Некоторые родители замечали нарушения слуха у своих детей с *HNRNPH2*-РНПР. Однако какой-либо определённый тип потери слуха не установлен. Проверка слуха у новорожденного может показать нормальный результат. Для многих видов потери слуха могут применяться слуховые аппараты.

У некоторых детей наблюдаются повторяющиеся ушные инфекции и так называемое «клеякое ухо» - экссудативный средний отит, во время которого за барабанной перепонкой скапливается жидкость. Экссудативный средний отит является формой кондуктивной тугоухости и лечится, как правило, с помощью введения в барабанную перепонку вентиляционных трубочек.

У *Unique* есть отдельная брошюра, посвященная [слуху](#).

■ Позвоночник

Многие дети с *HNRNPH2*-РНПР рождаются с искривлением позвоночника или приобретают его со временем: либо боковое искривление (сколиоз), округление верхней части спины (кифоз), или кифосколиоз — сочетанием кифоза и сколиоза. Искривление позвоночника лечат с помощью физической терапии и лечебной физкультуры. В отдельных случаях могут понадобиться корсет или хирургическое вмешательство.

■ Проблемы с суставами

Проблемы с суставами — это известная черта *HNRNPH2*-РНПР. Могут наблюдаться боль в суставах и тугоподвижность. Также могут возникать контрактуры (особенно у тех, у кого повышенный мышечный тонус); они могут вызывать боль и ограничивать подвижность. Ослабить эти симптомы поможет регулярная физическая терапия и эрготерапия.

Кроме того, встречается дисплазия тазобедренного сустава — нарушение развития вертлужной впадины. Если заболевание выявлено на ранней стадии, то, как правило, оно лечится с помощью специального ортопедического устройства - стремян Павлика.

Как часто встречается *HNRNPH2*-РНПР?

HNRNPH2-РНПР встречается крайне редко. По данным на 2024 год, известно о менее, чем 50 людях с *HNRNPH2*-РНПР, но при этом более 150 человек имеют изменения в гене *HNRNPH2*. Предполагается, что много людей с этим состоянием были диагностированы, но не описаны в медицинской литературе, и что по мере повышения осведомлённости и распространения генетического тестирования будет выявляться всё больше таких случаев.

Почему это произошло?

При зачатии ребенка генетический материал родителей, ДНК, копируется в яйцеклетку и сперматозоид, при слиянии которых формируется эмбрион. Этот биологический механизм копирования генетического материала не совершенен, и у всех детей происходят случайные изменения в генетическом коде, которых нет в ДНК их родителей. Это естественный процесс, который не связан с питанием, окружающей средой или образом жизни родителей. Большинство таких изменений в

ДНК не имеют явного эффекта. Однако в редких случаях подобные изменения могут приводить к проблемам со здоровьем или влиять на развитие ребенка. Если такие изменения определенным образом затронут функцию гена *HNRNPH2*, то ребенок родится с *HNRNPH2*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития.

Почти во всех случаях *HNRNPH2*-РНПР, выявленных на данный момент (2024 год), генетическое изменение произошло случайно, или «*de novo*». Это означает, что изменение произошло в этой семье впервые именно у заболевшего ребёнка. В очень редких случаях такое изменение (генетических вариант) может присутствовать в части клеток организма родителя и передаваться ребенку, это явление известно как «*мозаицизм*». Однако важно понимать, что никто не виноват в наличии вариантов в своей ДНК, и ни один родитель не виноват в возникновении нового изменения в ДНК их ребёнка.

Может ли это повториться?

Вероятность рождения еще одного ребенка с редким генетическим заболеванием зависит от генетического кода родителей. Если предполагается, что генетическое изменение является *de novo* (то есть ни у одного из родителей не обнаружено такого же изменения гена *HNRNPH2*, как у их ребёнка), то вероятность рождения ещё одного ребёнка с *HNRNPH2*-РНПР обычно составляет менее 1%.

Одна из причин, по которой сохраняется остаточная вероятность повторения, заключается в таком редком явлении, как *мозаицизм клеток зародышевой линии* (или гонадный мозаицизм). Его суть заключается в том, что родитель является носителем генетического изменения, но оно ограничивается лишь некоторыми яйцеклетками или клетками спермы. Следовательно, генетическое изменение невозможно выявить по анализу крови родителей.

В исключительно редких случаях мать может не знать, что она является носителем изменения в гене *HNRNPH2*. В таком случае у неё наблюдается значительное искажение паттерна инактивации X-хромосомы, и X-хромосома, содержащая генетическое изменение, неактивна в большинстве клеток. Подобное явление наблюдалось как минимум в одной из семей.

У *Unique* есть общая краткая брошюра, посвященная *мозаицизму*.

Каждая семья может проконсультироваться с врачом-генетиком и подробнее узнать о вероятности рождения будущих детей с *HNRNPH2*-РНПР. У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные *планированию следующего ребенка, пренатальному генетическому обследованию и диагностике, консультации с клиническим генетиком и поддержке братьям и сестрам тех, у кого выявили редкие генетические изменения*.

Можно ли вылечить *HNRNPH2*-РНПР?

HNRNPH2-РНПР нельзя вылечить, поскольку генетические изменения происходят еще на стадии формирования и развития плода. Однако, зная диагноз, специалисты могут подобрать подходящие обследования и терапию.

Терапевтические рекомендации

Дети с *HNRNPH2*-РНПР должны находиться под наблюдением команды разнопрофильных врачей. В команду должны входить генетик, педиатр или детский невролог, которые смогут координировать уход, отслеживать развитие и поведение ребёнка, а также назначать наиболее подходящую помощь в виде физиотерапии, эрготерапии, логопедии и, при необходимости, поведенческой терапии. Также могут понадобиться обследования у офтальмолога, аудиолога, гастроэнтеролога и кардиолога.

Семьи рассказывают...

“Когда у твоего ребенка выявляют редкое генетическое отклонение, это вызывает множество болезненных эмоций. Ты хочешь дать малышу все самое лучшее, и это ощущается как большая ответственность. Потребуется время, чтобы все принять и осмыслить. Будьте добры к себе и никогда не забывайте, что на этом неожиданном жизненном пути у вас есть верные помощники в лице Unique и сообщества Yellow Brick Road (*«Дорога из Желтого Кирпича»*, прим. ред.).”

“Когда мы узнали о диагнозе нашей дочери, то в некоторой степени почувствовали облегчение. Мы смогли присоединиться к целой группе других родителей, у которых есть дети с таким же диагнозом. Это дало нам большую уверенность и поддержку. Мы узнали много нового о том, какие симптомы могут еще проявляться и как мы можем помочь нашей дочери с ними справиться. С таким длинным списком симптомов разобраться действительно сложно и даже страшно! Но, когда я понимаю, что другие семьи тоже идут по этому же тернистому пути, мне становится проще, я начинаю верить в свои силы.”

“Несмотря на все трудности, с которыми сталкивается наша дочь, она дарит этому миру невероятную радость. Она дарит улыбки и искреннюю любовь каждому, кого встречает. Возможно, наши дни прожиты не так, как мы себе представляли, но мы безумно благодарны нашей звездочке за ту радость, которую она приносит в нашу жизнь каждый божий день.”

“Yellow Brick Road — это очень активное сообщество, созданное увлечёнными родителями и учёными. Они распространяют информацию о *HNRNPH2*, проводят исследования, чтобы разработать медицинские препараты будущего.”

Источники

Данная брошюра содержит информацию из медицинской литературы, а также сведения, полученные от участников *Unique*.

Информация и поддержка



Understanding Chromosome & Gene Disorders

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

Присоединяйтесь к сообществу *UniqUe*, чтобы общаться с семьями, получать дополнительную информацию и поддержку.

UniqUe — это благотворительная негосударственная организация. Финансовая поддержка осуществляется за счет грантов и пожертвований. Вы также можете сделать пожертвование на нашем официальном сайте www.rarechromo.org/donate Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

Сайты и группы в Facebook*:

Yellow Brick Road Project

<https://yellowbrickroadproject.org>

<https://www.facebook.com/HNRNPH2>

Информация, представленная в этой брошюре, не может заменить профессиональную медицинскую консультацию. Семьям необходимо консультироваться у квалифицированных специалистов по всем вопросам, касающимся здоровья, генетических отклонений и их лечения. На момент публикации сведения, содержащиеся в данной брошюре, считаются наиболее актуальными, но в связи с постоянным изменением и пополнением информационной базы о генетических отклонениях некоторые данные могут корректироваться. Эту брошюру составил доктор Эдвард Стил (Dr Edward Steel), клинический генетик, Лондонская Северо-Западная Университетская Служба Здравоохранения (London North West University Healthcare NHS Trust). Версия 1 (AP)

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 Поляк Маргарита Евгеньевна, врач-генетик, к.м.н., медицинский переводчик, Бостон, США.
Russian translation 2025 (EV/AP)

Copyright © UniqUe 2024

Группа поддержки семей с редкими
хромосомными отклонениями
Номер в реестре компаний Англии и Уэльса

Номер в реестре благотворительных
организаций 1110661
Номер организации 5460413

*Деятельность Meta (соцсети Facebook и Instagram) запрещена в России как экстремистская.