

HNRNPH2-ассоциированное расстройство нервно- психического развития



www.rarechromo.org

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

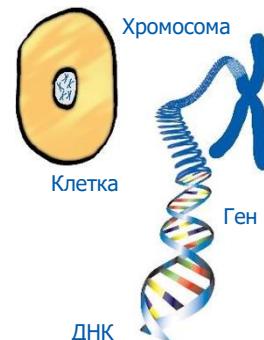
HNRNPH2-ассоциированное расстройство нервно-психического развития (или сокращенно *HNRNPH2*-РНПР), также известное как синдром Бейна или синдромальная интеллектуальная недостаточность по типу синдрома Бейна, — это редкое генетическое отклонение, характеризующееся задержкой в развитии, интеллектуальной 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*.

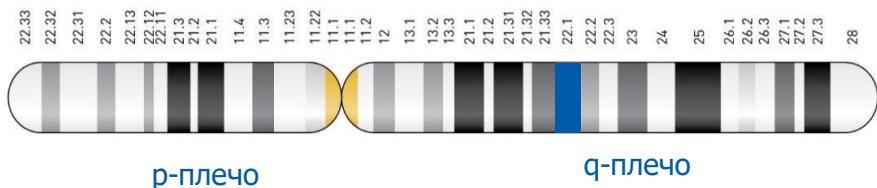
Как возникает *HNRNPH2*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития?

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 Н2. 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 X-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 X-хромосоме может взять на себя часть функций измененной копии. Необходимо отметить, что в каждой клетке организма одна из X-хромосом всегда «инактивирована», то есть выключена. Влияние такой инактивации на [HNRNPH2-РНПР](#) у девочек еще до конца не изучено. (Отметим, что инактивация X-хромосомы — это естественный процесс, который происходит у всех женщин).

Рекомендуем также ознакомиться с материалом по [инактивации X-хромосомы](#) от *Unique*.

У [мужчин](#) вместо двух X-хромосом обычно одна X 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 H2. 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 (р.): 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 тяжёлой 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 (пиццизм, 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 (PAC), 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. Самое 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 валпроатом 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 «клейкое ухо» - экссудативный средний отит, во время которого за барабанной перепонкой скапливается жидкость.

Эксудативный 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 варианта) 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 помочь 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 справляться. 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



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/HNRPNPH2>

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.