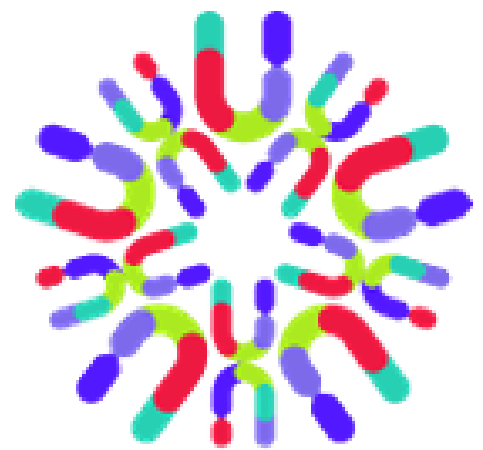




unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

***TAOK1*-ассоциированное расстройство нервно- психического развития**

rarechromo.org

Это руководство предназначено для семей и медицинских специалистов, которые оказывают помощь людям с расстройством нервно-психического развития, связанным с геном *TAOK1*. В нем представлена информация о причинах заболевания, способах его проявления, а также рекомендации по поддержке людей с таким состоянием.

Что такое *TAOK1*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития?

TAOK1-ассоциированное расстройство нервно-психического развития — это редкое генетическое заболевание, которое характеризуется задержкой общего развития, различной степенью снижения интеллектуального развития и поведенческими особенностями. Часто наблюдаются задержка роста, характерные черты лица, гипотония (сниженный мышечный тонус), из-за которой возникают трудности с кормлением. Как и при многих генетических заболеваниях, проявления *TAOK1*-ассоциированного расстройства нервно-психического развития у разных людей могут значительно различаться, даже среди членов одной семьи. При этом не у всех людей с *TAOK1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития будут выявлены все симптомы заболевания — один и тот же признак может проявляться у разных людей в разной степени.

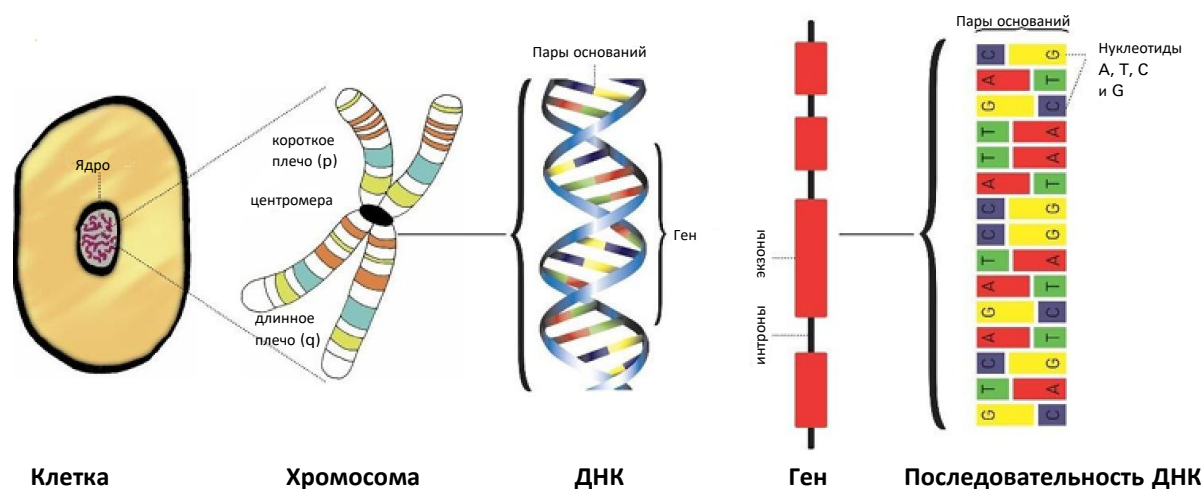
TAOK1-ассоциированное расстройство нервно-психического развития возникает в результате изменения (мутации) в гене *TAOK1* либо утраты (делеции) одной из копий этого гена. Кроме того, потеря гена может быть частью более крупной хромосомной делеции, затрагивающей участок хромосомы, в котором расположен ген *TAOK1*.

Uniqe опубликовал отдельное руководство, посвящённое [делециям и микроделециям](#).

Что вызывает *TAOK1*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития?

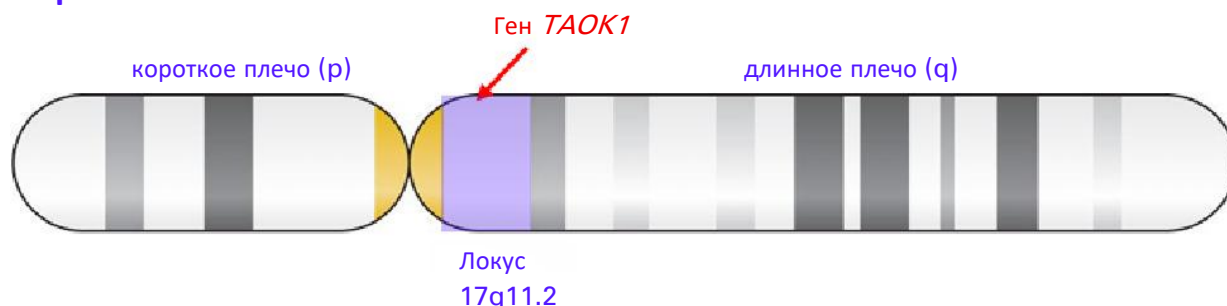
Важную роль в организме человека играют **гены**: именно они отвечают за его рост и развитие. Гены представляют собой участки **ДНК**, которые входят в состав организованной структуры под названием «**хромосома**». Т.о., хромосомы несут в себе генетическую информацию. Они находятся внутри клеток - «маленьких кирпичиков», из которых и состоит весь человеческий организм. При генетических заболеваниях один или несколько генов функционируют не так, как предусмотрено, что может приводить к изменениям в работе и в развитии организма в целом.

ДНК состоит из строительных элементов — **нуклеотидов** или **оснований**. Существует четыре типа оснований ДНК, обозначаемых буквами **A, C, G** и **T**. Эти основания образуют пары, формируя **двойную спираль ДНК**. Полная последовательность ДНК человека включает более трёх миллиардов пар оснований.



TAOK1-ассоциированное расстройство нервно-психического развития возникает из-за специфических изменений (называемых также **патогенными вариантами**) в цепочке ДНК гена *TAOK1* (полное название гена — *Thousand and one amino acid (TAO) kinase 1*) или из-за утраты гена *TAOK1* в результате хромосомной делеции, затрагивающей участок 17q11.2. Ген *TAOK1* расположен на длинном плече (**q**) хромосомы **17** в локусе 17q11.2 (см. рисунок)

Хромосома 17



В клетках человека находится по две копии хромосомы 17 и, соответственно, две копии гена *TAOK1*. *TAOK1*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития возникает при поражении только одной копии гена *TAOK1*, вторая же остается полностью функциональной. Т.о., это заболевание является аутосомно-доминантным, поскольку пары хромосом с 1-й по 22-ю называются аутосомами, гены, расположенные на аутосомах-аутосомными, а генетические состояния (заболевания), при которых поражается только одна копия аутосомного гена, известны как аутосомно-доминантные.

[Моногенным заболеваниям с аутосомно-доминантным типом наследования](#) посвящена отдельная брошюра *Unique*.

Ген *TAOK1* кодирует белок ТАОК (ТАО-киназу), который играет важную роль в развитии и созревании головного мозга. Этот белок участвует в различных сигнальных путях внутри клеток, обеспечивает передачу сигналов и помогает клеткам реагировать на повреждение или стресс.

Генетический анализ

TAOK1-ассоциированное расстройство нервно-психического развития обусловлено изменениями в нуклеотидной последовательности гена *TAOK1*, которые можно обнаружить при помощи генетического анализа, называемого **секвенированием** (например, **полноэкзомное секвенирование (WES/ПЭС)** или **полногеномное секвенирование (WGS/ПГС)**). Делеции гена также можно выявить с помощью секвенирования, но чаще для этого используют другой тип генетического теста, называемого **хромосомным микроматричным анализом (ХМА, например, arrayCGH или SNParray)**.

Подробнее о [секвенировании ДНК](#), [ArrayCGN](#) и [SNParray](#) рассказано в других брошюрах *Unique*.

Результаты генетического анализа

Результаты генетического (геномного) анализа чаще всего объясняет врач-генетик или консультант по генетическим вопросам или врач, назначивший проведение анализа. В зависимости от типа проведенного анализа, результаты исследования у пациента с *TAOK1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития могут выглядеть следующим образом:

Здесь показан пример, как может выглядеть результат полноэкзомного (WES/ПЭС) или полногеномного (WGS/ПГС) секвенирования ДНК, в котором выявлены патогенные варианты гена *TAOK1*:

p.Leu167Arg (L167R) (CTT>CGT): c.500T>G в экзоне 7 гена *TAOK1* (NM_020791.4)

p.Leu167Arg (L167R)	изменение в аминокислотной последовательности белка: аминокислота лейцин (Leu) заменена аминокислотой аргинин (Arg) в позиции 167
CTT>CGT	изменение в нуклеотидной последовательности гена; нуклеотид Т заменен на нуклеотид G
c.500T>G	положение пары оснований, в которой произошло изменение в нуклеотидной последовательности гена (положение, в котором нуклеотид Т был заменен нуклеотидом G)
экзон 7	указывает, какая часть гена была изменена (в данном случае экзон 7)
Ген <i>TAOK1</i>	указывает ген, в котором выявлена мутация
NM_020791.4	обозначает примененную референсную последовательность.

По результатам хромосомного микроматричного анализа (ХМА) (например, arrayCGH или SNP-array), который может идентифицировать делеции и дупликации, виден пример микроделеции в локусе 17q11.2:

arr[hg38] 17q11.2 (29,390,363-29,551,903)x1 dn

arr	При анализе была использована технология микрочипов
hg38	Версия сборки генома человека, здесь 38, используемая в качестве референса. Это контрольная последовательность ДНК, с которой сопоставляются номера пар оснований в исследуемой ДНК. По мере изучения генома человека появляются новые версии сборки, поэтому нумерация пар оснований может обновляться и изменяться в зависимости от используемой сборки
17q11.2	Участок 11.2 длинного плеча (q) хромосомы 17, в котором выявлена мутация
(29,390,363-29,551,903)	Пары оснований между 29,390,363 и 29,551,903 отсутствуют. Если вычесть первое число из второго, получится 161,540 (0,6 Мб или 162кб). Это число отсутствующих пар оснований
x1	Имеется только одна копия указанного фрагмента ДНК. В норме должно быть две копии каждой хромосомы. Значит, одна копия конкретного фрагмента ДНК утрачена, следовательно, такая аномалия называется делецией.
dn	Делеция имеет статус <i>de novo</i> (т.е. она возникла впервые). Это означает, что результаты хромосомного анализа родителей показали, что делеции или других перестроек на участке 17q11.2 обнаружено не было. Крайне маловероятно, что делеция передавалась по наследству. Почти наверняка она возникла впервые в этой семье у данного ребенка. Пометка <i>mat</i> в результате анализа означала бы, что делеция была унаследована от матери, а пометка <i>pat</i> – от отца.

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

Какие особенности и симптомы встречаются у людей с *TAOK1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития ?

Как и при многих генетических заболеваниях, дети и взрослые с *TAOK1*-ассоциированным расстройством могут иметь различные особенности и симптомы. По мере увеличения числа диагностированных случаев среди детей и распространения информации, спектр симптомов и их проявлений, а также прогноз для детей и взрослых, имеющих данные особенности, будет становиться всё яснее.

Основные проявления синдрома

У большинства детей с *TAOK1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития, отмечается:

- Задержка психомоторного развития (от легкой до тяжелой степени)
- Задержка интеллектуального развития или трудности в обучении, степень которых варьируется от лёгкой до тяжелой
- Задержка речевого и языкового развития
- Особенности поведения, например, расстройство аутистического спектра (РАС)
- Синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ)
- Трудности при кормлении в раннем детстве, которые обычно проходят по мере взросления
- Характерные черты лица, включая широкий лоб, широко расставленные глаза (гипертелоризм), глаза с опущенными вниз/приподнятыми вверх внешними уголками, низко расположенные и повернутые назад уши, тонкую верхнюю губу, высокое нёбо и маленькую челюсть (микрогнатия)
- Большой размер головы (макроцефалия)
- Низкий мышечный тонус (гипотония)
- Гипермобильность суставов

Другие возможные проявления:

- Задержка роста
- Низкий рост
- Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь (ГЭРБ)
- Запоры
- Проблемы со зрением и аномалии развития глаза
- Потеря слуха
- Искривление позвоночника (сколиоз)
- Аномалии развития скелета
- Аномалии развития головного мозга
- Судороги
- Заболевания сердца, которые часто проходят самостоятельно
- Аномалии почек и половых органов (урогенитальные аномалии)
- Психические расстройства, например, тревожность, депрессия и биполярное расстройство
- Нарушения движений, например, тремор и стереотипии (повторяющиеся движения) кистей рук
- Частые ушные инфекции, которые обычно проходят в детском возрасте
- Частые респираторные инфекции, которые обычно проходят в детском возрасте
- Эпизоды низкого уровня сахара в крови (гипогликемии), которые обычно проходят после неонатального периода

Беременность и роды

В большинстве случаев беременность протекала без осложнений, но встречались сообщения о многоводии (полигидрамнионии) во время беременности или о замедленном росте плода (внутриутробная задержка роста, ВЗРП), выявленных при проведении скринингового УЗИ во втором триместре.

Чаще всего беременность заканчивалась родами в срок, но некоторые дети рождались преждевременно. В некоторых случаях у детей проявлялись осложнения после рождения, связанные с трудностями при кормлении. Сообщается, что у небольшого числа детей в неонатальном периоде наблюдается низкий уровень сахара в крови (гипогликемия). Вес при рождении обычно средний. Некоторые дети рождались с очень низким весом из-за внутриутробной задержки роста, а часть детей, напротив, набирали чрезмерный вес в утробе и рождались крупными.



«Беременность нашим сыном протекала нормально, он родился на 6 дней позже срока, во время родов возникли осложнения (ребенок «застрял»), поэтому потребовалась помощь. У него упал уровень сахара в крови, и он провел 5 дней в отделении для новорожденных, где его лечили от возможного сепсиса».

Возраст — 12 лет

«У меня был гестационный диабет, преэклампсия и вывих бедра, о котором я не знала, пока я не сходила на прием к мануальному терапевту. Я испытывала сильные боли с пятого месяца беременности и вплоть до родов. Плацента находилась спереди, поэтому мы не чувствовали, как малышка пинается, однако я отлично ощущала это в животе. Когда на тридцать четвертой неделе боль стала невыносимой, мне в срочном порядке сделали кесарево сечение. Она родилась с диабетом, у нее было затрудненное дыхание, и уровень билирубина нормализовался не сразу. Она не могла есть самостоятельно, поэтому в течение месяца она находилась в отделении реанимации новорождённых».

Возраст — 2,5 года

Внешность

Определенные черты лица у детей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством встречаются чаще, чем у других детей. Наличие характерных черт объясняет внешнее сходство детей с *ТАОК1*-ассоциированным синдромом. Наиболее распространенные черты: широко расставленные глаза, опущенные или приподнятые уголки глаз; широкий лоб; низко расположенные необычной формы уши; тонкая верхняя губа и маленькая нижняя челюсть (микрognатия).

Развитие

■ Развитие общей и мелкой моторики

По данным на 2025 год, у большинства детей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством отмечается задержка в развитии. Степень задержки варьируется от легкой до тяжелой. Часто наблюдаются задержки в развитии таких навыков, как: способность переворачиваться, сидеть, ходить, играть с игрушками, пользоваться столовыми приборами, застегивать молнию и пуговицы, а также ходить в туалет. Однако, степень освоения этих навыков сильно разнится. На подвижность часто могут влиять низкий мышечный тонус (гипотония) и/или гибкие (гипермобильные) суставы. У некоторых детей отмечается



шаткая походка, которая вызвана нарушением координации движений (атаксия). Однако, большинство детей могут ходить самостоятельно. На ранних этапах многим детям помогают такие методы лечения и терапии, как ортопедия (стельки, скобы, шины и ортезы), эрготерапия и физическая терапия.

«В развитии отставали такие навыки, как сидеть и ползать, он не мог опираться на ноги из-за гипермобильности суставов. В 2,5 года, когда мы получили материальную поддержку и ортопедическую обувь, он смог сделать свои первые шаги. Сейчас ему 12, с тех пор он носит ортопедические ортезы (шины). У него сильное плоскостопие, и, возможно, потребуется операция. Он часто устает, но мы надеемся получить инвалидную коляску для длительных прогулок». Возраст — 12 лет

«Она не могла переворачиваться на животик, а подниматься на ноги начала только в 9 месяцев. Она передвигалась на попе, но не так, как другие дети. Когда она это делала, то приподнималась, отталкиваясь левой рукой и правой ногой. Я очень беспокоилась, потому что ее правая рука, как и её левая нога, совсем не использовалась. Позднее они стали очень слабыми». Возраст — 2,5 года

«Моя дочь не могла ходить до 2 лет, и до сих пор ей трудно держать равновесие при ходьбе. Поэтому ей необходимо заниматься физкультурой и эрготерапией». Возраст — 2,5 года

У *Uniqe* есть отдельные брошюры, посвященные [терапевтическим методам](#) и [приучению ребенка к туалету и континенции \(привитию навыков контроля за мочеиспусканием и дефекацией\)](#).

■ Интеллектуальное развитие и способность к обучению

У большинства детей с *ТАОКИ*-ассоциированным расстройством есть интеллектуальная недостаточность (ИН) или трудности в обучении. Степень ИН варьируется от легкой до тяжелой, но чаще остается в умеренных пределах. Большинству детей необходима дополнительная помощь в обучении. Некоторые дети посещают коррекционные школы. Ранняя помощь в обучении может дать заметный положительный эффект. Также рекомендуется проводить тестирования для оценки конкретных индивидуальных потребностей ребенка.

«Мой сын несколько лет ходил в обычную школу, пока не началась пандемия COVID, и в этой школе ему не предоставили поддержки для подходящего обучения на дому. Когда школы снова открылись, мы начали искать специализированную школу и нашли ту, которая гораздо лучше подходит для его обучения. С ним занимаются индивидуально, делая упор скорее на жизненные навыки, чем на стандартную программу». Возраст — 12 лет

«Нейробиолог сказала, что моя дочь очень умная и обладает ярким и живым воображением. По ее словам, она отлично справляется с решением задач, активно использует песни для запоминания фраз и слов, и уже знает более восемнадцати песен». Возраст — 2,5 года

У *Uniqe* есть отдельные брошюры, посвященные [образованию](#) и [профессиональному образованию, обучению и трудоустройству](#).

■ Язык и речь

Дети с *ТАОКИ*-ассоциированным расстройством имеют задержку речевого развития различной степени выраженности, а также речевые и логопедические нарушения. У некоторых по мере взросления трудности с речью и языком могут сохраняться. Развитие речи у таких детей может остановиться на уровне отдельных слов, коротких фраз или простых предложений, в то время как другие развивают способность к беседе и обладают обширным словарным запасом.

Обследование у логопеда необходимо для выявления конкретных затруднений, чтобы адаптировать занятия под индивидуальные нужды ребенка.

«Временами он путает слова, но в целом разговаривает хорошо». Возраст — 12 лет

«У нее была задержка речи, и ее направили на занятия с логопедом». Возраст — 2,5 года

У *Uniq* есть отдельная брошюра, посвященная [коммуникации](#).

■ Кормление

Проблемы с питанием в раннем возрасте являются распространенными у детей *ТАОК1*-ассоциированным расстройством. Низкий мышечный тонус иногда способствует проблемам с глотанием, в ряде случаев ослабевает сосательный рефлекс и для набора веса может потребоваться использование высококалорийных питательных смесей. Помимо этого, некоторые дети страдают гастроэзофагеальной рефлюксной болезнью (ГЭРБ) — состоянием, при котором пища из желудка забрасывается обратно в пищевод, что может требовать лечения, которое включает тщательный подбор позы для кормления, медикаменты, смеси или, при определенных показаниях, установку назогастрального зонда (НЗГ) либо перкутанной эндоскопической гастростомы (ПЭГ, гастростомическая трубка). У некоторых детей описывается избирательность в еде и их склонность к развитию избегающего/ограничивающего расстройства потребления пищи. Состояние некоторых детей значительно улучшилось после посещения центра грудного вскармливания, где проводится оценка состояния и предоставляются рекомендации по коррекции проблем с приемом пищи и жидкости.

«Зубы у нее начали прорезываться в 11,5 месяцев, и только тогда мы смогли добавлять в рацион пищу с более плотной текстурой. Закончилось это сильнейшим отторжением такой еды и ужасным рвотным рефлексом. До года и трех месяцев мы не могли давать ей воду — до этого возраста она постоянно ею давилась».

«К моменту выписки из отделения реанимации и интенсивной терапии новорожденных (ОРИТН) она могла принимать лишь 15-60 мл воды. Были изжога и запор. Проблемы с кормлением продолжились и дома. У нее обнаружили готическое небо, найти подходящую бутылочку, с которой ей было бы удобнее и которая не пропускала бы лишний воздух — это настоящее испытание. Оказалось, что бутылочки с сосками под широкое горлышко — это то, что нужно, ведь это помогало удерживать молоко во рту, чтобы оно не проливалось постоянно. Мне нужно было все время ее кормить, потому что она крайне мало ела. Только к 6-7 месяцам она продвинулась до 120 мл. Переход к детскому питанию и твердой пище начался поздно. Она много давилась». Возраст — 2,5 года

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

■ Рост и физическое развитие

Дети с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития, согласно современной (на момент 2025 года) медицинской литературе, могут иметь задержку роста/низкий рост. У некоторых отмечается лишний вес. Кроме того, у большинства детей размер черепа больше ожидаемого (макроцефалия).

«Когда он был маленьким, окружность его головы вышла за пределы нормы, мы делали томографию и много беспокоились». Возраст — 12 лет

«Она совсем кроха». Возраст — 2,5 года

■ Поведение

Обычно поведение детей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития соответствует уровню их задержки развития. У некоторых диагностировали расстройство аутистического спектра (РАС) или определили схожие симптомы. Другие поведенческие особенности, о которых сообщалось, включают наличие синдрома дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ), тревожность, агрессивное и проблемное поведение, а также коммуникативные проблемы. Некоторые дети, помимо этого, имеют трудности со сном. Как правило,



четкий распорядок дня, система ограничений и поощрений и другие методы контроля поведения идут детям на пользу. Кроме того, могут оказаться успешными попытки преодоления коммуникативных и других сложностей.

«Мы думали, что у нее аутизм, поэтому направились на обследование. Тестирование она прошла блестяще. Она оказалась очень общительным ребенком, но некоторые навыки давались ей с трудом. Ее обследовал нейробиолог, изучающий редкие генетические заболевания, и выяснилось, что у нее нет аутизма, но есть СДВГ. Она любит играть и дурачиться, что говорит о ее общительности, но в будущем ей придется проходить поведенческую терапию, чтобы научиться контролировать свои эмоции». Возраст — 2,5 года

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



■ Половое созревание

Информации о половом созревании у детей с *TAOKI*-ассоциированным расстройством психического развития не так много. Известно, что у большинства мальчиков и девочек этот период протекает, в основном, без отклонений. В редких случаях сообщалось о слишком раннем (преждевременном) или, наоборот, позднем половом созревании.

Бывает, что семьи с детьми, имеющими хромосомные заболевания, поведенческие проблемы или неспособность к обучению, особенно обеспокоены тем, как их дочери смогут справиться с менструацией; некоторым помогает консультация с педиатром, на которой можно обсудить варианты регуляции менструальной гигиены во время месячных.

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

■ Взрослая жизнь

Опыт взрослой жизни значительно варьируется в зависимости от множества факторов. Они включают различную степень умственной отсталости (УО) и, соответственно, трудности в обучении, а также возможные текущие особенности здоровья и улучшения, достигнутые за счет оперативного вмешательства и терапевтических методов лечения/препаратов.

Взрослые с *TAOKI*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития обладают разным уровнем самостоятельности. Некоторые из них не утрачивают возможности создания семьи, ведения хозяйства, труда. Некоторые продолжают жить с родителями, опекунами или в интернате, где получают необходимую поддержку. Некоторые могут жить самостоятельно, но нуждаются в определенной помощи от семьи или друзей при выполнении некоторых действий. Уровень занятости и характер трудовой деятельности различаются, но многие из них занимаются той или иной формой оплачиваемой или неоплачиваемой работы.



Несколько взрослых с *TAOKI*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития узнали, что у них есть вариант/делеция гена *TAOKI*, только когда их ребенку был поставлен диагноз.

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

Проблемы со здоровьем

Ниже перечислены проблемы со здоровьем, которые были обнаружены у детей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития. Эти проблемы обнаруживаются не у каждого ребенка, поэтому не все дети с данным заболеванием будут иметь те же проблемы.

■ Сердце

Среди зарегистрированных случаев людей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития, были выявлены пороки сердца, в том числе врожденные. При подозрении на сердечные заболевания диагноз может быть поставлен с помощью таких исследований, как электрокардиограмма (ЭКГ), эхокардиограмма (УЗИ сердца) или рентген грудной клетки. Типы пороков сердца варьируют и включают аномалии, влияющие на размер и структуру сердечной мышцы и клапанов. Некоторые пороки незначительны и проходят со временем самостоятельно. Другие могут потребовать медицинского лечения или хирургического вмешательства.

Пороки сердца, зарегистрированные на 2025 год, включают в себя дефект межпредсердной перегородки (ДМПП) (аномальные отверстия между камерами правой и левой сторон сердца и клапаны, регулирующие кровоток между ними), тетрада Фалло, полный аномальный дренаж легочных вен (вены, возвращающие кровь из легких, не соединяющиеся с левым предсердием), изменение одного из клапанов сердца, например, аномалия митрального клапана или наличие двустворчатого аортального клапана.

■ Мозг

У многих детей имеются структурные аномалии мозга, которые можно выявить с помощью МРТ (магнитно-резонансная томография) или КТ (компьютерная томография). Наблюдаемые аномалии различаются, но чаще всего встречаются расширенные полости в мозге, заполненные жидкостью (расширенные желудочки). Другие аномалии неспецифичны и включают скопление жидкости в мозге (гидроцефалия), нарушение миграции нейронов во время развития (фокальная корковая дисплазия), недоразвитие (гипоплазия) или утолщение белого вещества, соединяющего два полушария мозга (мозолистое тело), уменьшение объема мозга, атрофия мозжечка, аномалии мозжечка (неправильное развитие области в задней части мозга (мозжечок), контролирующей движение и равновесие), скопление серого вещества в желудочках (перивентрикулярная узловатая гетеротопия).

■ Судороги

У некоторых детей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития, наблюдаются судороги (внезапное и неожиданное изменение электрической активности нейронов головного мозга). В зависимости от пораженных областей мозга, симптомы могут различаться и включать в себя временное замешательство, неконтролируемые подергивания и потерю ориентации или сознания. Сообщалось об эпилептических приступах с кратковременным отключением сознания без видимых судорог (абсансах), при котором ребенок как будто «отключается», иногда с застывшим взглядом, подергиванием век или прищмокиванием губами. Абсансы обычно кратковременны и часто длятся менее тридцати секунд.

Судороги могут возникнуть в любом возрасте, а сами приступы могут быть как единичными, так и регулярными. Электроэнцефалография (ЭЭГ) и видеоэлектроэнцефалография (видео-ЭЭГ) — это медицинские исследования, которые используются для измерения и записи импульсов головного мозга. В сочетании с другими исследованиями они помогают определить тип судорожных приступов.

Судороги могут вызывать большое беспокойство у семей и выглядеть пугающе, но в большинстве случаев они проходят сами по себе или успешно поддаются медикаментозному лечению. Если судорожный приступ происходит у ребенка впервые, важно убрать все травмоопасные предметы, находящиеся поблизости, и обратиться к врачу.

«В 10 лет у него случился какой-то приступ: он упал, и у него закатились глаза. Ему сделали обследование головы, но оно ничего не показало. Позднее, у него было еще пару таких приступов, но не настолько сильных. В ходе исследований ничего не нашли». Возраст — 12 лет

«Ее будут обследовать на наличие приступов фокальной эпилепсии». Возраст — 2,5 года

■ **Нарушения движения**

Иногда у детей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития могут развиваться непроизвольные движения, такие как тремор (ритмичные дрожательные движения), стереотипные движения рук (непроизвольные, повторяющиеся и как будто бессмысленные движения), тики и дистония (неконтролируемые мышечные движения (спазмы)).

■ **Запоры**

У детей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития, часто бывают запоры, что может быть связано с низким мышечным тонусом, недостаточной физической активностью, скудным питанием, малым потреблением жидкости и другими факторами, которые еще не до конца изучены. Возможные причины запоров важно обсуждать с медицинским работником или врачом. Они могут порекомендовать изменить питание ребенка или предложить мягкие слабительные средства.

■ **Гормональный фон**

Иногда у детей с *ТАОК1*-ассоциированным синдромом отмечаются отклонения, влияющие на гормональный фон. К ним относят преждевременное половое созревание, задержка полового развития, надпочечниковая недостаточность и/или отставание костного возраста.

■ **Глаза и зрение**

Среди детей с *ТАОК1*-ассоциированным синдромом распространены проблемы, связанные с глазами и зрением. Отмечается широкий спектр отклонений, и у одного человека могут одновременно наблюдаться сразу несколько проблем, связанных со зрением. К известным отклонениям относят близорукость (миопию) и дальнозоркость (гиперметропию), которые можно корректировать с помощью очков; небольшое изменение формы глаз, которое приводит к нечеткости зрения (астигматизму); косоглазие (страбизм), при котором один или оба глаза смотрят внутрь, вбок, вверх или вниз, что можно вылечить путем наложения повязки, коррекцией с помощью очков, выполнением упражнений или путем хирургического вмешательства; синдром «ленивого глаза» (амблиопия), который может быть следствием косоглазия на один глаз; опущение верхнего века (птоз); широко расставленные (гипертелоризм) или слегка раскосые глаза; непроизвольные движения глаз (нистагм) и катаракта (помутнение хрусталика).



«Всего пару месяцев назад ее левый глаз начал косить внутрь. Поэтому мы пошли к офтальмологу, чтобы понять, почему это происходит». Возраст — 2,5 года

■ **Слух**

Некоторые дети с *ТАОК1*-ассоциированным синдромом сталкиваются с нарушениями слуха, однако у большинства детей подобные отклонения не наблюдаются, и зачастую они успешно проходят проверку слуха при рождении. Может наблюдаться кондуктивная тугоухость, при которой затруднено проведение звуковых сигналов во внутреннее ухо;

нейросенсорная тугоухость, при которой могут быть нарушены функции внутреннего уха, улитки или слухового нерва (этот нерв передает звуковые сигналы в мозг); возможна комбинация кондуктивной и нейросенсорной тугоухости.

Во многих ситуациях для улучшения слуха могут применяться слуховые аппараты. Поскольку дети подвержены риску задержки речевого развития, родителям следует принимать определенные меры на ранних стадиях: заниматься развитием речи ребенка дома или в специальном учреждении.

У некоторых детей возникает экссудативный средний отит, при котором за барабанной перепонкой скапливается жидкость. Это заболевание может усугубиться из-за слишком узких наружных ушных каналов или избытка воска в них. Экссудативный средний отит — это тип кондуктивной тугоухости, который лечится, как правило, с помощью введения в барабанную перепонку аэрационных трубок (трубок для вентиляции среднего уха). Такое хирургическое вмешательство может потребоваться повторно. Не всегда удается восстановить слух путем аэрации пространства за барабанными перепонками (среднее ухо), поэтому, хоть и довольно редко, в качестве временной или долгосрочной меры могут использоваться слуховые аппараты.

«Несмотря на то, что ее уши расположены ниже глаз, они отлично развиты. Пока проблем со слухом у нее не было». Возраст — 2,5 года

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

■ Дыхание

У младенцев и детей с генетическими отклонениями чаще возникают проблемы с дыханием. Обычно с возрастом эти проблемы становятся менее выраженными, хотя могут сохраняться на протяжении всего детства. У детей с *ТАОКИ*-ассоциированным синдромом часто наблюдаются респираторные инфекции. Среди прочих наблюдается апноэ во сне (патологический тип дыхания, при котором человек перестает дышать во сне).

«Он был замечательным ребёнком, несмотря на все его проблемы со здоровьем. Когда он был совсем маленьким, мы несколько раз лежали в больнице, потому что у него была астма и инфекционные заболевания. У него началась сильная экзема, потом астма, а позже в больнице выяснилось, что у него анафилактическая реакция на яйца, молоко и пшеницу. Сейчас ему уже легче, но мы все равно везде носим с собой автоинъекторы EpiPen и ингаляторы от астмы. Как только мы узнали обо всех аллергических реакциях, здоровье значительно улучшилось, он стал намного лучше спать. Возраст — 12 лет

■ Кисти и ступни

Иногда у детей с *ТАОКИ*-ассоциированным синдромом отмечают нарушения развития кистей и ступней. Самое распространенное из них — искривление пальцев рук или ног (клинодактилия). Реже наблюдается широкий спектр специфических аномалий развития стоп и пальцев ног. Наиболее заметные из них: плоскостопие (*pes planus*), «полая стопа» (*pes cavus*) и «сандалевидная щель» между большим и указательным пальцами. У некоторых детей проявления отклонений незначительны и не требуют лечения. Остальным может помочь массаж, ортезы и физиотерапия. Лечение назначается с учетом индивидуальных особенностей ребенка, и, в ряде случаев, наилучшим способом повышения двигательной активности является хирургическая коррекция.

«Она родилась с крохотными ступнями. Некоторые пальцы перекрещивались, но физиотерапевт успокоил меня тем, что пока мы будем заниматься физиотерапией, это будет возможно исправить. Возраст — 2,5 года

■ Позвоночник

Многие дети с *ТАОКИ*-ассоциированным синдромом рождаются или растут с искривлением позвоночника: либо с боковым искривлением (сколиозом), либо с округлением верхней части спины (кифозом), либо с кифосколиозом (сочетанием кифоза и сколиоза). Искривление позвоночника лечат с помощью физиотерапии, лечебной физкультуры или корсета. В отдельных случаях может потребоваться хирургическое вмешательство.

■ Суставы

Известно, что у детей с *ТАОК1*-ассоциированным синдромом часто встречаются аномалии суставов. Это проявляется в виде чрезмерной подвижности (гипермобильности) суставов: локтей, запястий, коленей, тазобедренных суставов. В результате младенцы и дети способны изгибать руки и ноги в положение, недоступное для большинства людей. Хотя сама по себе гипермобильность может не доставлять проблем, иногда она сопровождается болью и скованностью в суставах и мышцах, частыми вывихами (смещением сустава), а также растяжениями. Детям с выраженной гипермобильностью суставов до начала самостоятельной ходьбы может потребоваться физиотерапия, массаж или использование специальных ортопедических приспособлений (бандажей, шин).

■ Почки и мочевыделительная система

Иногда дети с *ТАОК1*-ассоциированным синдромом рождаются с аномалиями почек и/или мочевыводящих путей.

«Выяснилось, что у него всего одна почка» Возраст — 12 лет

■ Половые органы

В редких случаях у мальчиков с *ТАОК1*-ассоциированным синдромом сообщалось о незначительных аномалиях развития половых органов, таких как гипоспадия (когда отверстие уретры расположено не на головке, а на нижней поверхности полового члена) или неопущение яичек (крипторхизм). Подобные аномалии могут встречаться и у детей без расстройства нервно-психического развития, связанного с геном *ТАОК1*, и обычно не представляют серьезной проблемы. В большинстве случаев возможна коррекция хирургическим путем.

■ Другие проявления

У небольшого числа детей с *ТАОК1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития отмечались эпизоды гипогликемии (низкого уровня сахара в крови) — как в первые недели жизни, так и в более старшем возрасте. У некоторых пациентов наблюдались аномалии строения нёба (верхней части полости рта). Они могут быть незаметны для окружающих, например, высокое («готическое») или чрезмерно сводчатое нёбо. У ряда детей отмечается необычно маленький размер нижней челюсти.

«С тех пор как ему исполнилось 5 лет, мы несколько раз лежали в больнице. Один раз он пролежал там 9 дней из-за стойкой сыпи и опухших лимфоузлов. Что это было — мы до сих пор не знаем».

Возраст — 12 лет

Насколько распространено *ТАОК1*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития?

ТАОК1-ассоциированное расстройство нервно-психического развития встречается крайне редко. В настоящее время (2025 г.) в медицинской литературе описано менее 90-100 случаев этого нарушения, хотя известно, что оно встречается гораздо чаще. Возможно, количество диагностированных случаев будет увеличиваться с ростом осведомленности об этом синдроме и доступности генетических обследований.

Что послужило причиной?

При зачатии генетический материал родителей (ДНК) копируется в яйцеклетку и сперматозоид, при слиянии которых образуется эмбрион. Механизм копирования генетического материала несовершенен, поэтому в генетическом коде детей могут возникать случайные мутации, которых нет в ДНК родителей. Эти изменения возникают естественным путем и не связаны ни с питанием, ни с образом жизни или воздействием окружающей среды на родителей. Большинство таких изменений ДНК не оказывает явного влияния на развитие и здоровье ребенка. Однако в редких случаях эти случайные изменения ДНК все же могут привести к проблемам со здоровьем или повлиять на развитие. Если подобные мутации нарушат функционирование гена *TAOK1*, тогда ребенок родится с *TAOK1*-ассоциированным расстройством. Наиболее частой причиной синдрома является спонтанная (или «*de novo*») мутация гена *TAOK1*, возникающая у ребенка впервые в семье. У большинства пациентов, диагностированных к 2025 году, именно это случайное генетическое изменение привело к развитию заболевания. В небольшом числе семей патогенный вариант гена был унаследован от одного из родителей — отца или матери.

В крайне редких случаях у одного из родителей может наблюдаться хромосомная перестройка, которая привела к развитию у ребенка *TAOK1*-ассоциированного расстройства, или один из родителей имеет то же генетическое изменение (или мутацию) в некоторых яйцеклетках или сперматозоидах, которое может быть унаследовано ребенком (данное явление называется мозаицизмом клеток зародышевой линии). Однако важно понимать, что мы не можем никого упрекать в вариациях ДНК и ни один из родителей не виноват в изменении структуры ДНК его ребенка.



Может ли это произойти при следующей беременности?

Вероятность рождения еще одного ребенка с редким генетическим нарушением зависит от генетических особенностей родителей. У большинства пациентов с *TAOK1*-ассоциированным расстройством, описанных к 2025 году, выявлена *de novo* (dn) мутация. Это означает, что у родителей ребенка не обнаружено такого изменения в гене *TAOK1*, а также хромосомных перестроек, которые могли бы привести к делеции этого гена у потомства. Таким образом, вероятность рождения еще одного ребенка с этим заболеванием обычно составляет менее 1%.

Одной из возможных причин повторной передачи мутации может стать редкое явление под названием «мозаицизм клеток зародышевой линии», о котором мы упоминали выше. В этом случае родитель является носителем генетической мутации, однако она содержится лишь в некоторых яйцеклетках или сперматозоидах. Следовательно, генетическое изменение невозможно выявить по анализу крови родителей.

У *Unique* есть краткая брошюра, посвященная [мозаицизму](#).

В семьях, где микроделеция гена *TAOK1* была унаследована от родителя, вероятность рождения еще одного ребенка с таким нарушением вне зависимости от пола составляет 50% при каждой беременности. Тем не менее, точно определить, какое влияние аномалия окажет на развитие, здоровье и поведение ребенка, невозможно. Поэтому при планировании следующей беременности родителям следует проконсультироваться с врачом-генетиком.

Если у ребенка с патогенным вариантом гена *TAOK1* в будущем родятся собственные дети, вероятность передачи этого варианта каждому ребенку составляет 50% при каждой беременности. Способность человека заботиться о своем ребенке, вероятно, связана с его собственным поведением и способностью к обучению.

«Он говорит, что тоже хочет однажды завести свою семью». *Возраст — 12 лет.*

Клинический генетик или консультант по генетическим вопросам помогут рассчитать каждой семье вероятность рождения последующих детей с *TAOK1*-ассоциированным синдромом.

У *Unique* есть отдельные брошюры, посвященные [планированию следующего ребенка](#), [пренатальному генетическому обследованию и диагностике](#), [консультации с клиническим генетиком](#) и [поддержке родственников детей с редким генетическим заболеванием](#).

Можно ли вылечить *TAOK1*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития?

Вылечить *TAOK1*-ассоциированный синдром невозможно, поскольку изменение гена влияет на формирование и развитие плода. Однако, зная диагноз, специалисты могут подобрать подходящее обследование и лечение.

Клинические рекомендации

Дети и взрослые с *TAOK1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития должны находиться под наблюдением многопрофильной команды врачей. В её состав должны входить генетик и детский невролог. Специалисты будут следить за развитием ребенка и отмечать изменения в его поведении, а также окажут оптимальную помощь посредством физиотерапии, эрготерапии, логопедического лечения и, при необходимости, поведенческой терапии. Возможно, понадобится пройти обследование у невролога, эндокринолога, кардиолога, офтальмолога, аудиолога, гастроэнтеролога и уролога.

■ После постановки диагноза

В случае, если в процессе диагностики не проводилась оценка характерных проявлений расстройства нервно-психического развития, связанного с геном *TAOK1*, такое обследование должно быть проведено у пациента (ребенка или взрослого) с установленным диагнозом. Обследование поможет определить, какие из признаков *TAOK1*-ассоциированного расстройства нервно-психического развития присутствуют и насколько они серьезны.

■ Поддерживающая терапия

Дети с *TAOK1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития, как правило, находятся под присмотром многопрофильной команды врачей. В её состав должен входить [участковый педиатр или педиатр стационара](#), который сможет отслеживать развитие ребенка, его рост и изменения в поведении, а также координировать лечение и связываться с другими необходимыми специалистами.

Лечение расстройства нервно-психического развития, связанного с геном *TAOK1*, вероятно, потребует скоординированной помощи команды специалистов, в состав которой могут входить:

Педиатр — врач, специализирующийся на физическом, психическом и социальном здоровье детей с рождения до совершеннолетия.

Невролог — врач, специализирующийся на заболеваниях головного, спинного мозга и нервной системы.

Кардиолог — врач, специализирующийся на заболеваниях сердечно-сосудистой системы.

Эндокринолог — врач, специализирующийся на нарушениях работы желез, вырабатывающих гормоны, и изучающий влияние этих нарушений на организм.

Уролог — врач, специализирующийся на выявлении, лечении и профилактике заболеваний мочеполовой системы.

Хирург — врач, занимающийся заболеваниями, требующих хирургических методов лечения.

Офтальмолог — это врач, занимающийся диагностикой и лечением заболеваний глаз.

Аудиолог — медицинский работник, занимающийся диагностикой, лечением и профилактикой нарушений слуха или вестибулярного аппарата.

Эрготерапевт — медицинский работник, который с помощью специально подобранных занятий помогает пациентам самостоятельно справляться с последствиями заболевания, а также подбирает необходимое вспомогательное оборудование.

Физический терапевт — медицинский работник, который с помощью лечебной физкультуры, кинезитерапии, мануальной терапии, обучения и консультирования помогает восстановить силу и подвижность.

Логопед — медицинский работник, который помогает преодолеть нарушения речи, языка, коммуникации, а в некоторых случаях — трудности с приёмом пищи и глотанием.

Психиатр — врач, специализирующийся на психическом здоровье пациента.

Специализированным медсестрам и/или другим медицинским работникам может потребоваться систематическое и всестороннее планирование лечения ребенка или взрослого.

■ Лечение и реабилитация

Программы раннего вмешательства могут дать заметный положительный эффект. Также рекомендуется проводить тестирования для оценки конкретных индивидуальных потребностей ребенка. По результатам проведенной оценки может быть назначен **план образования, лечения и ухода** (EHCP — **education, health and care plan**) в Великобритании, **индивидуальный образовательный план** (IEP — **individualized education plan**) в США или аналогичный документ в других странах. Документ гарантирует, что образовательные, медицинские и социальные нужды ребенка будут удовлетворены.

Лечение будет зависеть от конкретных особенностей и симптомов, с которыми сталкивается человек с *TAOK1*-ассоциированным расстройством нервно-психического развития.

Исследование новых методов лечения *TAOK1*-ассоциированного расстройства нервно-психического развития

Генетические изменения, вызывающие *TAOK1*-ассоциированное расстройство нервно-психического развития, влияют на развитие мозга и других частей тела до рождения. Таким образом, даже в будущем полное излечение маловероятно, поскольку к моменту постановки диагноза мозг уже сформирован. Тем не менее, продолжаются исследования, направленные на поиск более эффективных методов лечения различных проявлений *TAOK1*-ассоциированного расстройства нервно-психического развития, таких как *расстройство аутистического спектра*. Несмотря на то, что расстройство нервно-психического развития, связанного с геном *TAOK1*, является относительно редким заболеванием, сам ген *TAOK1* является предметом многочисленных научных исследований.

Подробная информация о клинических исследованиях, связанных с конкретным заболеванием или геном, доступна на сайтах ClinicalTrials.gov и EU Clinical Trials Register.

Семьи рассказывают...

«После 16 лет борьбы с поведенческими проблемами, трудностями в обучении и другими медицинскими потребностями нашего сына мы наконец получили ясность относительно того, почему у него с детства наблюдались, казалось бы, не связанные между собой проблемы. Мы получали крайне мало поддержки за эти годы, что было удручающе и вызвало сильное чувство изоляции. Понимание проблем, вызванных нарушением развития, связанным с геном *TAOK1*, теперь помогает нам осознать, почему всё было так сложно. Отличная новость для родителей маленьких детей с этим диагнозом — теперь, с лучшим пониманием потребностей, которого у нас не было, они смогут получить хорошую поддержку с самого начала». *Возраст — 16 лет*

«Он очень любит свою семью и счастлив. Он обожает лошадей и мечтает работать помощником в конюшне, когда вырастет. Также он любит видеоигры и игры с друзьями». *Возраст — 12 лет*

«Она обожает купаться, но не любит, когда моют голову. Она любит воду. Она очень любвеобильный и ласковый ребенок. Кажется, она хочет обнять каждого и поздороваться с любым человеком, даже с незнакомцем. Она очень смышленная, любит книги и рисование, пение и музыку, обожает Барни, Блу, а также «Зеленые яйца и ветчину». Она любит «Время детских знаков!» и умеет показывать некоторые жесты. Она очень эмоциональный ребенок». *Возраст — 2,5 года*



Источники

Брошюра содержит информацию из опубликованной медицинской литературы, а также сведения, полученные от участников группы *Unique*. Аннотации или оригиналы статей можно найти в интернете в базе данных медицинских и биологических публикаций PubMed по первому названному автору и дате публикации (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>).

Ссылки

*Elkhateeb N, *et al.* (2025) Expanding the phenotype and genotype spectrum of *TAOK1* neurodevelopmental disorder and delineating *TAOK2* neurodevelopmental disorder. *Genet Med.* 2025;27(3):101348. doi:10.1016/j.gim.2024.101348

Krygier M, *et al.* (2025). *TAOK1*-related neurodevelopmental disorder: A new differential diagnosis for childhood-onset tremor! *Parkinsonism Relat Disord.* 2025;133:107323. doi:10.1016/j.parkreldis.2025.107323

*Cavalli (2024) Heterozygous truncating variant of *TAOK1* in a boy with periventricular nodular heterotopia: a case report and literature review of *TAOK1*-related neurodevelopmental disorder s. *BMC Med Genomics.* 17(1):68. doi:10.1186/s12920-024-01840-8

*Yu L, *et al* (2022). Paternal De Novo Variant of *TAOK1* in a Fetus With Structural Brain Abnormalities. *Front Genet.* 2022;13:836853. doi:10.3389/fgene.2022.836853

*van Woerden (2021) *TAOK1* is associated with neurodevelopmental disorder and essential for neuronal maturation and cortical development. *Hum Mutat.* 42(4):445-459. doi:10.1002/humu.24176

*Dulovic-Mahlow (2019) De Novo Variants in *TAOK1* Cause Neurodevelopmental Disorder s. *Am J Hum Genet.* 105(1):213-220. doi:10.1016/j.ajhg.2019.05.005

Примечание: статьи, отмеченные звездочкой, находятся в свободном доступе, их можно просмотреть бесплатно на сайте: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>

Служба информационной поддержки



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

Группа поддержки для родителей детей с редкими хромосомными отклонениями

Адрес: The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8 9EE, UK.

Телефон: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org www.rarechromo.org

Присоединяйтесь к сообществу *Unique*, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и контактные данные семей с похожими историями.

<https://rarechromo.org/join-us/>

Unique — это благотворительная негосударственная организация, финансовая поддержка которой осуществляется за счет грантов и пожертвований. Пожертвование можно сделать на официальном сайте:

<https://rarechromo.org/donate/> Помогая нам, вы помогаете себе!

Сайты, группы в Facebook (*Запрещенная на территории РФ организация) и другие ссылки:

[TAOK1 Families and Friends | Facebook](#)

[TAOK1: Simons Searchlight Community | Facebook](#)

[TAOK1 de novo families / patients | Facebook](#)

Примечание: Данный информационный справочник не заменяет консультации с врачом. Семьям следует обращаться за советом к квалифицированным медицинским специалистам по всем вопросам, связанным с генетической диагностикой, ведением пациента и состоянием здоровья. Данная информация является наиболее актуальной на момент публикации. Наука о генетических нарушениях развивается стремительно, некоторые данные впоследствии могут измениться.

Данное руководство составлено д-ром Нур Эльхатиб (Nour Elkhateeb), MD MRCPCH, ординатором-специалистом по клинической генетике, Отдел клинической генетики, Служба медицинской генетики Восточной Англии, Фонд NHS больниц Кембриджского университета, Великобритания, и Unique (AP). Рецензент руководства: проф. Мина Баласубраманиан (Meena Balasubramanian), MBBS, DCH, FRCPC, MD, профессор медицинской генетики и почетный консультант-клинический генетик, Университет Шеффилда, Великобритания. 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 выполнили Опарина Наталья Вячеславовна, врач-лабораторный генетик, заведующая лабораторией цитогенетики ГМГЦ ГБУЗ Московский Клинический Научный Центр им. А. С. Логинова ДЗМ; врач-лабораторный генетик Отдела клинической и предиктивной генетики ФГБНУ «РНЦХ им. академика Б. В. Петровского», Москва, Россия и Латыпова Мария Вадимовна, к.м.н, врач-лабораторный генетик лаборатории цитогенетики ГМГЦ ГБУЗ «Московский клинический научно-практический центр имени А.С. Логинова ДЗМ», Москва, Россия. Russian translation 2026(EV/AP)

Copyright © Unique 2025

Группа поддержки для родителей детей с редкими хромосомными отклонениями
Зарегистрирована в Англии и Уэльсе

Регистрационный номер благотворительной организации: 1110661
Регистрационный номер компании: 5460413