

**Проект:** Поддержка семей, имеющих детей с синдромом Смит-Магенис.

**Цели:**

- информационная и психологическая помощь родителям,
- обмен родительским опытом,
- информирование специалистов (врачей, психологов, педагогов) и привлечение их для работы с детьми и семьями.

**Автор проекта:** кандидат биологических наук Бэла Юрьевна Кафенгауз, мама старшего из диагностированных в Российской Федерации людей с синдромом Смит-Магенис.

**История создания проекта:**

Моей дочери Софье 37 лет. Диагноз синдром Смит-Магенис (46 XX del.17p11,2) был поставлен дочери на основании метода FISH в Канаде только в 13 лет (1997 год) и только благодаря помощи наших друзей-биологов, работавших в Торонто. Никто в России в это время ничего не знал о синдроме Смит-Магенис, хотя первая группа детей с делецией 17-ой хромосомы (p11,2) была описана врачом-клиницистом Энн Смит и цитогенетиком Эллен Магенис еще в 1980 году, а в 1993 году в США уже была основана ассоциация PRISMS (Parents & Researchers Interested in Smith-Magenis Syndrome) <https://www.prisms.org/>. Нашей семье пришлось во всем разбираться самим, и было это очень и очень трудно. Поэтому, когда дочь подросла, я решила, что должна помочь другим родителям на этом сложном пути.

В 2008 году я опубликовала книжку «Ребенок с наследственным синдромом: опыт воспитания», в которой рассказала о всех сложностях, которые встают на пути семьи, воспитывающей ребенка с синдромом Смит-Магенис. На эту книжку поступило много положительных отзывов со стороны специалистов и родителей. В период работы над книжкой на меня вышли еще две мамы детей с синдромом Смит-Магенис, и мне стало ясно, что пришла пора создавать родительское сообщество.

В 2010 году мы с клиническим психологом Лидией Владимировной Федоровой создали сайт <http://www.smith-magenis.ru/>. Оригинальные материалы для раздела «подробно о синдроме» <http://www.smith-magenis.ru/aboutsms/> перевел с английского языка профессиональный переводчик медицинской литературы – кандидат биологических наук Елена Ринатовна Тимофеева. На сайте размещена моя книжка <http://www.smith-magenis.ru/library/vnl.html>. Очень ценной для нас была поддержка сайта доктором медицинских наук, профессором Константином Юрьевичем

Мухиным и его предложение разместить на сайте главу 5.2 «Синдром Смит-Магенис» из книги К.Ю. Мухин, А.С. Петрухин, А.А. Холин «Эпилептические энцефалопатии у детей и схожие синдромы», М. 2011. <http://www.smith-magenis.ru/library/epilepticheskie-enczefalopatii-i-sxozhie-sindromyi-u-detej.html> . Отзывы на сайт можно прочитать в разделе <http://www.smith-magenis.ru/guest-book.html>.

Постепенно вокруг сайта начало собираться наше родительское сообщество. Обращались родители из России, Украины, Белоруси, а также русскоязычные семьи переехавшие на постоянное место жительства в США и Канаду. С 2010 по 2019 годы общение родителей между собой происходило исключительно на форуме сайта <http://www.smith-magenis.ru/forum/>.

#### **Дальнейшее развитие проекта:**

В 2011 году мы с мужем вступили в PRISMS и последние годы являемся региональными представителями PRISMS в Российской Федерации <https://www.prisms.org/get-involved/get-connected/>. Информацию о родительских Смит-Магенис организациях других стран можно найти на сайте <http://www.smith-magenis.ru/roditelskie-sms-soobshhestva-v-mire.html>.

В период с 2011 по 2016 годы я написала несколько статей о дочери, ее воспитании и нашем родительском сообществе. Две из них – на английском языке были опубликованы в 2011 и в 2016 году в журнале «Spectrum» - ежеквартальном новостном издании PRISMS, их можно найти на сайте в разделе «статьи» <http://www.smith-magenis.ru/articles/> .

В 2017 году несколько наших семей вкладчину оплатили профессиональный перевод руководства для педагогов «Жизненный путь с синдромом Смит—Магенис (СМС): Справочное пособие для школ» Барбара Хаас-Гивлер и Бренда Финукан. [http://www.smith-magenis.ru/library/zhiznennyij-put-s-sindromom-smit%E2%80%94magenis-\(sms\)-spravochnoe-posobie-dlya-shkol.html](http://www.smith-magenis.ru/library/zhiznennyij-put-s-sindromom-smit%E2%80%94magenis-(sms)-spravochnoe-posobie-dlya-shkol.html)

В 2019 году родительское общение и обмен опытом было перенесено с форума сайта в закрытую группу на Viber <https://invite.viber.com/?g=mhW1Wq09OEebTVyfAhDfMbWE9UwTzzxL> , как более удобную площадку. Однако старый форум мы решили сохранить, поскольку он очень информативен в части родительских вопросов и переживаний, а его

чтение может быть полезным для посетителей сайта: как специалистов, так и родителей-новичков.

В 2020 году я решила привлечь к сотрудничеству с родителями профессионалов (врачей, психологов, педагогов) и создала в Фейсбуке две новые площадки:

- открытую для всех информационную страницу «Смит-Магенис» <https://m.facebook.com/bkafengauz/>
- закрытую группу «Смит-Магенис Содружество родителей и специалистов - СМСрис» <https://www.facebook.com/groups/443505446229004/>

Группу поддержали следующие специалисты: педиатр-реабилитолог Вера Александровна Цетлина, педиатр-гастроэнтеролог Анна Сергеевна Злобина; кандидат психологических наук Марина Михайловна Цетлин; кандидат психологических наук Эльвира Владимировна Самарина; психолог, дефектолог, олигофренопедагог, логопед Ирина Евгеньевна Аверина; клинический психолог Лидия Владимировна Федорова; клинический психолог Елена Эдуардовна Газарова.

С целью распространения информации о нашем содружестве мы принимаем активное участие в ежегодно проводимом 17 ноября Международном дне осведомленности о синдроме Смит-Магенис – SMSAwareness Day.

В 2020 году мы создали и распространили в интернете 11 фотороликов. Каждый фоторолик рассказывает о жизни одного из наших детей. Все ролики можно посмотреть на странице «Смит-Магенис» в Фейсбуке <https://m.facebook.com/bkafengauz/> Родители распространяли ролики и в других социальных сетях: «Вконтакте» и «Одноклассники».

В 2021 году мы подготовили фоторолик о наших городах, о наших детях и о нашем родительском сообществе <https://youtu.be/U5gUAehQvD8> .

В 2021 году именно наше родительское сообщество создало рамку в Фейсбуке для SMS Awareness Day и предложило ее к использованию международному сообществу. Инициативу с рамкой подхватили PRISMS и родители детей с синдромом Смит-Магенис во всем мире. Автор рамки - член нашего содружества Анна Шишкина.

В 2021 году мы создали интерактивную карту диагностированных с синдромом Смит-Магенис по данным нашего сообщества

<https://padlet.com/nadiapnmrv/urqt82mi8zovgvpс>

В 2021 году, благодаря взаимодействию с британским родительским сообществом, в интерактивную карту мира диагностированных с синдромом

Смит-Магенис были добавлены наши дети

[https://www.google.com/maps/d/u/0/viewer?mid=1hEMALSCLsp1IIdWFn\\_ghPtzOH4&fbclid=IwAR2ZayRgBf6OSdU4MkslKXvQ9cdEIZ8poAlzHmkVSIqBJ8wffVovXCbt5BU&ll=-3.81666561775622e-14%2C151.61033665000002&z=1](https://www.google.com/maps/d/u/0/viewer?mid=1hEMALSCLsp1IIdWFn_ghPtzOH4&fbclid=IwAR2ZayRgBf6OSdU4MkslKXvQ9cdEIZ8poAlzHmkVSIqBJ8wffVovXCbt5BU&ll=-3.81666561775622e-14%2C151.61033665000002&z=1)

### **Вывод:**

За прошедшие 12 лет работы представленного проекта к нам обратилось 30 семей . Принимая во внимание частоту встречаемости синдрома 1:25000, это чрезвычайно мало, и свидетельствует о недостаточной диагностике синдрома Смит-Магенис в Российской Федерации, в Украине и Белорусии.

Отставание диагностики в этих странах особенно видно на мировой карте диагностированных

[https://www.google.com/maps/d/u/0/viewer?mid=1hEMALSCLsp1IIdWFn\\_ghPtzOH4&fbclid=IwAR2ZayRgBf6OSdU4MkslKXvQ9cdEIZ8poAlzHmkVSIqBJ8wffVovXCbt5BU&ll=-3.81666561775622e-14%2C151.61033665000002&z=1](https://www.google.com/maps/d/u/0/viewer?mid=1hEMALSCLsp1IIdWFn_ghPtzOH4&fbclid=IwAR2ZayRgBf6OSdU4MkslKXvQ9cdEIZ8poAlzHmkVSIqBJ8wffVovXCbt5BU&ll=-3.81666561775622e-14%2C151.61033665000002&z=1)

### **Публикации о проекте в профессиональных сообществах:**

На портале психологических новостей

<https://psypress.ru/psynews/28840.shtml>

На портале психологических изданий PsyJournals.ru

<https://psyjournals.ru/psynews/124698.shtml>

На портале федерального ресурсного центра «Аутизм»

<https://autism-frc.ru/news/world/1307>

На сайте Downside Up/Даунсайд Ап

<https://www.facebook.com/groups/443505446229004/permalink/1013506529228890/>

## Дополнительные наглядные материалы

