



Нарушения пищевого поведения у детей с расстройством аутистического спектра: генетические аспекты

Гуменюк О.И.¹, Лобанов М.Е.¹, Черненко Ю.В.¹, Грознова О.С.^{2,3}, Курбанов Р.С.¹, Рубцов А.А.¹, Авакян А.М.¹, Алимагомедов И.А.¹, Абдулаев М.А.¹

¹ ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского», (ул. Большая Казачья, 112, г. Саратов, 410012, Россия)

² ОСП «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, (Москва, Россия)

³ Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, (ул. Островитянова, д. 1а, Москва, 117997, Россия)

Для цитирования: Гуменюк О.И., Лобанов М.Е., Черненко Ю.В., Грознова О.С., Курбанов Р.С., Рубцов А.А., Авакян А.М., Алимагомедов И.А., Абдулаев М.А. Нарушения пищевого поведения у детей с расстройством аутистического спектра: генетические аспекты. Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. 2025;(1): 65–70 doi: 10.31146/1682-8658-ecg-233-1-65-70

Гуменюк Ольга Игоревна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии
Лобанов Михаил Евгеньевич, врач-педиатр, ординатор кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии
Черненко Юрий Валентинович, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии
Грознова Ольга Сергеевна, д.м.н., главный научный сотрудник отдела детской кардиологии и аритмологии
Курбанов Рашидхан Селимханович, студент педиатрического факультета
Рубцов Аркадий Алексеевич, студент педиатрического факультета
Авакян Арман Мхитарович, студент педиатрического факультета
Алимагомедов Ибрагим Алимагомедович, студент педиатрического факультета
Абдулаев Магомедхабиб Алиевич, студент педиатрического факультета

Резюме

Расстройство аутистического спектра (РАС) – группа заболеваний, с присущими проблемами в социальной коммуникации и проявлениями стереотипного поведения, часто сопровождающимися различными сопутствующими заболеваниями. Нарушения пищевого поведения – одна из наиболее распространённых, но часто игнорируемых проблем у детей с РАС, встречающаяся у 51–89% детей с этим расстройством. В рамках данного исследования был проведён анализ генетических факторов, связанных с нарушениями пищевого поведения у детей с РАС, с применением полногеномного секвенирования и секвенирования по Сэнгеру в выборке из 28 детей. Были выявлены патогенные мутации в нескольких генах, таких как *ANKRD11*, *ARID1B* и *UBE3A*, которые влияют на нейропластичность и сенсорное восприятие. Результаты исследования подчеркивают наличие связи между нарушением пищевого поведения при РАС и генетическими мутациями. Понимание этих генетических факторов может привести к разработке более эффективных методов лечения и коррекции нарушений пищевого поведения, обеспечивая возможность для персонализированного подхода в терапии. Это исследование подтверждает важность включения генетического тестирования в клиническую практику для более точного прогноза и улучшения качества жизни детей с РАС.

Ключевые слова: расстройство аутистического спектра, дети, питание, нарушение пищевого поведения

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

EDN: IURCQC



<https://doi.org/10.31146/1682-8658-ecg-233-1-65-70>

Eating disorders in children with autism spectrum disorder: genetic aspects

O.I. Gumenyuk¹, M.E. Lobanov¹, Yu.V. Chernenkov¹, O.S. Groznova^{2,3}, R.S. Kurbanov¹,
A.A. Rubtsov¹, A.M. Avakyan¹, I.A. Alimagomedov¹, M.A. Abdullayev¹

¹ Saratov State Medical University named after V.I. Razumovsky (Razumovsky University), (112 Bolshaya Kazachya str., Saratov, Volga Federal District, 410012, Russia)

² RSP "Research Clinical Institute of Pediatrics named after Academician Yu.E. Veltischev" FSBEI HE RNIMU named after N.I. Pirogov of the Ministry of Health of the Russian Federation, (4, Taldomskaya str., Moscow, Russia)

³ N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, (1, Ostrovityanova St., Moscow, 117997, Russia)

For citation: Gumenyuk O.I., Lobanov M.E., Chernenkov Yu.V., Groznova O.S., Kurbanov R.S., Rubtsov A.A., Avakyan A.M., Alimagomedov I.A., Abdullayev M.A. Eating disorders in children with autism spectrum disorder: genetic aspects. *Experimental and Clinical Gastroenterology*. 2025;(1):65–70. (In Russ.) doi: 10.31146/1682-8658-ecg-233-1-65-70

Olga I. Gumeniuk, C. Sc. (Med.), Associate Professor of the Department of Hospital Pediatrics and Neonatology; ORCID: 0000–0001–5736–9624

Mikhail E. Lobanov, a pediatrician, resident of the Department of Hospital Pediatrics and Neonatology; ORCID: 0000–0002–1388–1842

Yuri V. Chernenkov, D. Sc. (Med.), Professor, Head of the Department of Hospital Pediatrics and Neonatology; ORCID: 0000–0002–6896–7563

Olga S. Groznova, MD, Dr. Sci. (Med.), Chief Researcher of the Department of Pediatric Cardiology and Arrhythmology; Genome of Life Charitable Foundation for Medical and Social Genetic Projects; ORCID: 0000–0002–7511–3240

Rashidkhan S. Kurbanov, student of the Pediatric Faculty; ORCID: 0009–0004–6305–8231

Arkadiy A. Rubtsov, student of the Pediatric Faculty; ORCID: 0009–0003–7518–6057

Arman M. Avakyan, student of the Pediatric Faculty; ORCID: 0009–0004–0955–9756

Ibrahim A. Alimagomedov, student of the Pediatric Faculty; ORCID: 0009–0000–6102–0695

Magomedkhabib A. Abdulaev, student of the Pediatric Faculty; ORCID: 0009–0009–7218–8261

Summary

Autism spectrum disorder (ASD) is a group of disorders with inherent problems in social communication and stereotypical behaviour, often accompanied by various comorbidities. Eating disorders are one of the most common but often neglected problems in children with ASD occurring in 51–89% of children with the disorder. This study analysed genetic factors associated with eating disorders in children with ASD using a whole-genome sequencing and a Sanger sequencing in a sample of 28 children. Pathogenic mutations in several genes such as *ANKRD11*, *ARID1B* and *UBE3A*, which affect neuroplasticity and sensory perception, were identified. The results of the study emphasize the link between eating disorders in ASD and genetic mutations. Understanding these genetic factors may lead to the development of more effective treatments and management of eating disorders allowing for a personalised approach to the therapy. This study confirms the importance of the incorporating genetic testing into a clinical practice to better predict and improve the quality of life of children with ASD.

Keywords: autism spectrum disorder, children, nutrition, eating disorders

Conflict of interests. The authors declare no conflict of interest.

Введение

Расстройство аутистического спектра (РАС) – группа заболеваний, с присущими проблемами в социальной коммуникации и проявлениями стереотипного поведения, требующих тщательного изучения для оптимизации как диагностики, так и стратегии лечения [1, 2]. Согласно последним данным, около 1% [2, 3, 4] мирового населения детей страдают расстройствами аутистического спектра, что подчеркивает важность продолжения

исследований в этой области. РАС чаще встречаются у мужчин, чем у женщин, примерно в соотношении 4:1. У детей с РАС часто выявляются такие сопутствующие расстройства, как умственная отсталость, тревожные расстройства, синдром дефицита внимания с гиперактивностью (СДВГ), энурез, эпилепсия и расстройства пищевого поведения [6–10]. По оценкам, около 70% детей с РАС имеют как минимум одно сопутствующее заболевание,

усложняющее диагностику и требующее многогранного подхода к лечению [11]. Нарушения пищевого поведения – одна из самых распространенных и, вместе с тем, часто недооцененных проблем у детей с РАС, так по статистическим данным нарушения пищевого поведения при РАС составляют от 51% до 89% [12, 13, 14]. Дисфункция пищевого поведения, у данной группы пациентов, чаще включает ограниченный выбор продуктов, гиперчувствительность или гипо-чувствительности к текстурам, температуре и вкусам пищи, а также различных ритуалов и особенностей в процессе приёма пищи [13, 15, 16]. Подчеркивая контекст избирательного питания, важно отметить, что дети с РАС часто отдают предпочтение продуктам с высоким содержанием углеводов и жиров, в то время как овощи и фрукты зачастую исключаются из их рациона, увеличивая риск развития избыточного веса и ожирения [13, 17]. Данные пищевые расстройства затрагивают как физическое, так и психоэмоциональное развитие детей, создавая дополнительную нагрузку на их качество жизни. У детей с РАС нарушение пищевого статуса может быть связано с нейроанатомическими различиями в нескольких крупных нейронных системах, включая лобно-височную и лобно-теменную области, миндалевидно-гиппокампальный комплекс,

мозжечок, базальные ганглии, а также переднюю и заднюю поясную извилину [18, 19], с сопутствующим дисбалансом в работе системы нейротрансмиттеров, включая серотонин, дофамин, ГАМК и глутамат, которые напрямую влияют на восприятие пищи и её потребление [20]. Связь между генами и РАС, в пределах нарушения пищевого поведения является важным, но пока недостаточно изученным аспектом. Можно предположить, что в большинстве случаев нарушение пищевого поведения при РАС связано с генами, которые нарушают нейропластичность головного мозга, либо оказывают влияние на восприятие вкусовых, температурных или других сенсорных стимулов у пациентов. На сегодняшний день РАС чаще всего ассоциируются с генами, мутации в которых приводят к развитию специфических синдромов, затрагивающие в своем патогенезе нейропластичность, среди них можно выделить: синдром Ретта (*MECP2*), синдром Ангельмана (*UBE3A*), KBG-синдром (*ANKRD11*), синдром Коффина-Сириса 1, 6 типа (*ARID1B*, *ARID2*) и синдром Мартина-Белла (*FMRI*) т.д. [21–24]. Изучение и понимание генетических основ нарушения пищевого статуса у детей с РАС поможет разработать более точные и эффективные методы лечения и коррекции нарушений пищевого поведения.

Материалы и методы

Был проведён анализ историй болезни и результатов генетических исследований, включая полногеномное секвенирование ДНК и секвенирование по Сэнгеру, среди 28 детей в возрасте от 3 до 18 лет (средний возраст $6,9 \pm 3,6$ лет), которые находились

под наблюдением педиатра с диагнозом расстройства аутистического спектра (F84, МКБ-10). Исследование было осуществлено в медицинско-генетической лаборатории «Эвоген» при поддержке Благотворительного фонда «Геном жизни».

Результаты

В ходе исследования распределение по полу составляло: мальчиков – 18 (64%), девочек 10 (36%). При анализе полногеномного секвенирования патогенные варианты в генах выявлены у 18 пациентов, у одного ребенка была выявлена тандемная дупликация на 4-й хромосоме, у второго на 10-й хромосоме. Основными жалобами пациентов при обращении к врачу были следующие: задержка психо-речевого развития у всех детей, нарушение социального контакта – 20 (71%), стереотипии – 17 (61%). Синдром дефицита внимания и гиперреактивности (СДВГ) диагностирован у двух пациентов, умственная отсталость имела место у 3 (10%) и эпилепсия и агрессивное поведение – 5 (17%) пациентов. Патология пищеварительного тракта наблюдалась у – 11 (39%). Проблемы связанные с пищевым поведением при обращении к врачу высказывали – 78% (n=22) пациентов. Полифагия была характерна для – 64% (n=18), избирательный аппетит (вкусовые и текстурные предпочтения пищи и т.п.) – 32% (n=9), пикацизм (поедание несъедобных вещей) – 21% (n=6), непереносимость глютена – 7% (n=2), непереносимость белка и лактозы по 4% (n=1), гипо-

рекция – 11% (n=3). Ожирение (SDS ИМТ > 2.0) было выявлено у 25% (n=7).

У пациентов с расстройством аутистического спектра были обнаружены следующие патогенные варианты в генах: *ANKRD11*, *MAGEL2*, *MYH3*, *ELN*, *SETD1B*, *TNRC6B*, *ARID1B*, *SHANK3*, *ARID1A*, *MED13L*, *CTNNA1*, *NCOA1*, *KMT2D*, *MOSPD2*, *NBEA*, *UBE3A*, *ASXL*, *CLCN4*, *ALDOB*, *GJB2*, *HDAC8*, *NONO*, *CDK13*, *MECP2*. Выявленные нарушения пищевого поведения по отношению к патологическим генам и ассоциированным с ними синдромам представлены в таблице.

Генетическая патология была связана с пикацизмом и непереносимостью белка в 100% случаев, с полифагией – 72%, для избирательного аппетита связь была характерна в – 44%, гипорекия – 33%, для непереносимости глютена составила – 50%. Более 2-х нарушений пищевого поведения было характерно для следующих генов: *ANKRD11*, *ARID1B*, *MED13L*, *NCOA1*, *UBE3A*, *ASXL3*, *NONO*. Для пациентов (n=4) имеющих нарушения пищевого поведения было выявлено наличие двух генетических мутаций, у 1 пациента было выявлено наличие трех генетических мутаций.

Таблица.
Выявленные нарушения пищевого поведения, связанные с патогенными генами и ассоциированные с ними синдромы.

Table.
Identified eating disorders associated with pathogenic genes and associated syndromes.

Пациент	Патогенный вариант в гене	Ассоциированный синдром (OMIM)	МАР
1	<i>ANKRD11</i>	КВГ-синдром (148050)	Полифагия; Пикацизм
2	<i>MAGEL2</i>	Синдром Шаафа-Янг (615547)	Избирательный аппетит (в рационе только сладкие продукты)
3	<i>MYH3</i> ; <i>ELN</i>	Дистальный артрогрипоз, тип 2А (193700); Дистальный артрогрипоз, тип 2В3 (618436); Синдром контрактур, птеригия и спондилокарпотарзальных сращений, тип 1 (178110); Аутосомно-доминантный синдром вялой кожи (123700); Надклапанный стеноз аорты (185500)	Полифагия
4	<i>SETD1B</i> ; <i>TNRC6B</i>	Нарушение интеллектуального развития с судорогами и задержкой речевого развития (619000); Задержка развития с речевыми и поведенческими аномалиями (619243)	Полифагия
5	<i>ARID1B</i>	Синдром Коффина-Сириса, тип 1 (135900)	Полифагия; Пикацизм
6	<i>SHANK3</i> ; <i>ARID1A</i>	Синдром Фелан-МакДермид (606232); Синдром Коффина-Сириса, тип 2 (614607)	Пикацизм
7	<i>MED13L</i>	Нарушение интеллектуального развития и особенные черты лица с/без пороками сердца (616789)	Пикацизм; Гипорексия; Избирательный аппетит (в рационе только сладкие продукты)
8	<i>CTNNB1</i>	Нарушение развития нервной системы со спастической диплегией и нарушением зрения (615075)	Полифагия
9	<i>NCOA1</i>	Расстройства аутистического спектра (602691)	Полифагия; Избирательный аппетит (ест только протертую пищу)
10	<i>KMT2D</i>	Синдром Кабуки, тип 1 (147920)	Непереносимость белка
11	<i>MOSPD2</i> ; <i>NBEA</i>	Нарушение развития нервной системы с или без ранней генерализованной эпилепсии (619157)	Пикацизм
12	<i>UBE3A</i>	Синдром Ангельмана (105830)	Полифагия; Избирательный аппетит (не ест мясные продукты, из фруктов только бананы, цитрусовые)
13	<i>ASXL3</i>	Синдром Бейнбриджа-Роперса (615485)	Полифагия; Непереносимость глютена
14	<i>CLCN4</i> ; <i>ALDOB</i> ; <i>GJB2</i>	Синдром Рейно-Клаеса (300114); Врожденная непереносимость фруктозы (229600); Несиндромальная нейросенсорная тугоухость (220290)	Полифагия
15	<i>HDAC8</i>	Синдром Корнелия де Ланге, тип 5 (300882)	Полифагия
16	<i>NONO</i>	Х-сцепленное синдромальное нарушение интеллектуального развития, тип 34 (300967)	Полифагия; Пикацизм
17	<i>CDK13</i>	Врожденные пороки сердца, лицевые дизморфии и нарушение интеллектуального развития (617360)	Полифагия
18	<i>MECP2</i>	Синдром Ретта ()	Полифагия

Обсуждение

Нарушения пищевого поведения встречаются у 78% пациентов с РАС, что подтверждает высокую распространенность этой проблемы среди данной группы детей. В исследовании показано, что дети с РАС часто демонстрируют такие типичные нарушения пищевого поведения, как полифагия (64%), избирательность в питании (32%), пикацизм (21%) и гипорексия (11%). Подобные расстройства не только влияют на физическое здоровье (в том числе на риск ожирения и дефицита питания), но и часто сопровождаются психоэмоциональными трудностями, такими как стресс, тревога, тем самым

усугубляя проблемы с социализацией ребенка. Важно отметить, что избыточное потребление пищи или ограничения в рационе могут быть связаны с сенсорными нарушениями, которые часто характерны для различных генетических синдромов, связанных с нарушением нейропластичности. Среди часто встречающихся расстройств у пациентов с РАС, помимо нарушений пищевого поведения, были диагностированы задержка психоречевого развития, стереотипии, а также синдром дефицита внимания с гиперактивностью (СДВГ) и эпилепсия. Эти сопутствующие заболевания

могут влиять на проявления расстройств пищевого поведения и требуют комплексного и индивидуализированного подхода в терапии. Данные генетического анализа показали, что многие из нарушений пищевого поведения могут быть связаны с патогенными мутациями в определенных генах, таких как *ANKRD11*, *ARID1B*, *UBE3A*, *SHANK3*, *MED13L* и других. В частности, ген *UBE3A* (синдром Ангельмана) был связан с пикацизмом и непереносимостью белка в 100% случаев, в то время как ген *ANKRD11* (KBG-синдром) ассоциировался с полифагией и избирательным аппетитом. Одной из наиболее интересных находок нашего исследования является то, что нарушения пищевого

поведения в некоторых случаях могут быть ассоциированы с более чем двумя генетическими аномалиями одновременно. В целом, результаты нашего исследования подчеркивают важность комплексного подхода в лечении детей с РАС, который должен включать как коррекцию психоэмоциональных и когнитивных нарушений, так и внимание к проблемам с пищевым поведением. Генетическое тестирование в будущем может стать важным инструментом для более точного прогноза и разработки персонализированных терапевтических стратегий, направленных на улучшение качества жизни детей с расстройствами аутистического спектра.

Выводы

Нарушения пищевого поведения у детей с расстройством аутистического спектра являются распространенной проблемой, требующей внимания в лечении. Генетическое тестирование помогает выявить мутации, связанные с этими расстройствами, дополняя более точный подход в лечении данной группы пациентов. Понимание генетических причин нарушений пищевого поведения может улучшить диагностику и помочь

разработать индивидуальные терапевтические стратегии в будущем. Продолжение исследований в этой области важно для улучшения взаимосвязи генетики и её влияния на пищевое поведение у детей с РАС. Важно, чтобы лечение учитывало не только пищевые расстройства, но и генетические особенности каждого ребенка, формируя прочную основу персонализированной медицины.

Литература | References

1. Lord C., Elsabbagh M., Baird G., Veenstra-Vanderweele J. Autism spectrum disorder. *Lancet*. 2018; 392(10146): 508–520. doi: 10.1016/S0140–6736(18)31129–2.
2. Lai M.C., Lombardo M.V., Baron-Cohen S. Autism. *Lancet*. 2014; 383(9920): 896–910. doi: 10.1016/S0140–6736(13)61539–1.
3. Thapar A., Rutter M. Genetic Advances in Autism. *Journal of autism and developmental disorders*. 2021; 51(12): 4321–4332. doi: 10.1007/s10803–020–04685–z.
4. Gaona V.A. Etiología del autismo. *MEDICINA (Buenos Aires)*. 2024; 84(Supl. I): 31–36.
5. Strunz S., Dziobek I., Roepke S. Comorbid psychiatric disorders and differential diagnosis of patients with autism spectrum disorder without intellectual disability. *Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie*. 2013; 64(6): 206–213. doi: 10.1055/s-0033–1358708.
6. Khachadourian V., Mahjani B., Sandin S. et al. Comorbidities in autism spectrum disorder and their etiologies. *Transl Psychiatry*. 2023; 13(1): 71. doi: 10.1038/s41398–023–02374–w.
7. Madra M., Ringel R., Margolis K.G. Gastrointestinal Issues and Autism Spectrum Disorder. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 2020; 29(3): 501–513. doi: 10.1016/j.chc.2020.02.005.
8. Antshel K.M., Russo N. Autism Spectrum Disorders and ADHD: Overlapping Phenomenology, Diagnostic Issues, and Treatment Considerations. *Curr Psychiatry Rep*. 2019; 21(5): 34. doi: 10.1007/s11920–019–1020–5.
9. Chen S., Xiong J., Chen B. et al. Autism spectrum disorder and comorbid neurodevelopmental disorders (ASD-NDDs): Clinical and genetic profile of a pediatric cohort. *Clin Chim Acta*. 2022; 524: 179–186. doi: 10.1016/j.cca.2021.11.014.
10. Lobanov M.E., Chursina E.M., Consequently T.E. Nutrigenetic features in children with autism spectrum disorder. *Russian Pediatric Journal*. 2024; 27(2): 43. (In Russ.)
11. Lobanov M.E., Чурсина Е.М., Послед Т.Е. Нутригенетические особенности у детей с расстройством аутистического спектра. *Российский педиатрический журнал*. 2024; 27(2): 43.
12. Tye C. et al. Characterizing the Interplay Between Autism Spectrum Disorder and Comorbid Medical Conditions: An Integrative Review. *Frontiers in Psychiatry*. 2019; 27(10): 438. doi: 10.3389/fpsy.2019.00438.
13. Margari L. et al. Eating and Mealtime Behaviors in Patients with Autism Spectrum Disorder: Current Perspectives. *Neuropsychiatric disease and treatment*. 2020; 16: 2083–2102. doi: 10.2147/NDT.S224779.
14. Kozak A. et al. Avoidant/Restrictive Food Disorder (ARFID), Food Neophobia, Other Eating-Related Behaviours and Feeding Practices among Children with Autism Spectrum Disorder and in Non-Clinical Sample: A Preliminary Study. *International journal of environmental research and public health*. 2023; 20(10): 5822. doi: 10.3390/ijerph20105822.
15. Nimbley E. et al. Sensory processing and eating behaviours in autism: A systematic review. *European eating disorders review: the journal of the Eating Disorders Association*. 2022; 30(5): 538–559. doi: 10.1002/erv.2920.
16. Ramírez-Valenzuela D.G., Ramos Jimenez A., et al. Food Selectivity and Its Implications Associated with Gastrointestinal Disorders in Children with Autism Spectrum Disorders. *Nutrients*. 2022; 14(13): 2660. doi: 10.3390/nu14132660.
17. Babinska K. et al. Gastrointestinal symptoms and feeding problems and their associations with dietary interventions, food supplement use, and behavioral characteristics in a sample of children and adolescents with autism spectrum disorders. *International Journal*

- of *Environmental Research and Public Health*. 2020; 17(17): 6372. doi: 10.3390/ijerph17176372.
17. Wallace G.L. et al. Autism spectrum disorder and food neophobia: clinical and subclinical links. *The American journal of clinical nutrition*. 2018; 108(4): 701–707.
18. Berg L.M. et al. The neuroanatomical substrates of autism and ADHD and their link to putative genomic underpinnings. *Molecular autism*. 2023; 14(1): 36. doi: 10.1186/s13229-023-00568-z.
19. Wang C. et al. Impaired cerebellar plasticity hypersensitizes sensory reflexes in SCN2A-associated ASD. *Neuron*. 2024; 112(9): 1444–1455. doi: 10.1016/j.neuron.2024.01.029.
20. Li X. et al. Structural, Functional, and Molecular Imaging of Autism Spectrum Disorder. *Neuroscience bulletin*. 2021; 37(7): 1051–1071. doi: 10.1007/s12264-021-00673-0.
21. Caputi V. et al. Functional contribution of the intestinal microbiome in autism spectrum disorder, attention deficit hyperactivity disorder, and Rett syndrome: a systematic review of pediatric and adult studies. *Frontiers in neuroscience*. 2024; 18: 1341656. doi: 10.3389/fnins.2024.1341656.
22. Lubbers K. et al. Autism Symptoms in Children and Young Adults With Fragile X Syndrome, Angelman Syndrome, Tuberous Sclerosis Complex, and Neurofibromatosis Type 1: A Cross-Syndrome Comparison. *Frontiers in psychiatry*. 2022; 13: 852208. doi: 10.3389/fpsy.2022.852208.
23. Van Dongen L.C. et al. Intellectual Profiles in KBG-Syndrome: A Wechsler Based Case-Control Study. *Frontiers in behavioral neuroscience*. 2017; 11: 248. doi: 10.3389/fnbeh.2017.00248.
24. Sabariego-Navarro M. et al. Neurodevelopmental disorders: 2022 update. *Free neuropathology*. 2022; 3: 3–8. doi: 10.17879/freeneuropathology-2022-3801.