

ISSN: 2616-9266

МЕДИЧНИЙ НАУКОВО-ПРАКТИЧНИЙ ЖУРНАЛ

Клінічна генетика і перинатальна діагностика

№ 1 (4) 2018



Clinical genetics and perinatal diagnostics

МОНОГЕННІ ХВОРОБИ
ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ
МУЛЬТИФАКТОРІАЛЬНІ ЗАХВОРЮВАННЯ
РІДКІСНІ СПАДКОВІ ХВОРОБИ.
КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ
ЛЕКЦІЇ
ПРЕЗЕНТАЦІЇ

СОДЕРЖАНИЕ

Е.Я. Гречанина, Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан,
Е.П. Здыбская, С.В. Белецкая, В.А. Гусар,
О.Ю. Вернигор, Д.В. Олейник
Митохондриальные болезни: взаимоотношения фено-
и генотипа. Результаты многолетнего проекта.....3

МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Е.П. Здыбская
Болезнь кеффи-сильвермана – редкая или
неузнаваемая? 19
О.Б. Хмил, Е.Я. Гречанина, Ю.Б. Гречанина
Изучение путей трансформации медико-
генетической помощи от детей к взрослым
при фенилкетонурии. 24
Р. Маталон, Б.С. Лисвания Делгадо
Болезнь Гоше. 28
Г. Бхатия, К. Михалс-Маталон, Р. Маталон
Болезнь Канавана. 32
Е.Я. Гречанина, Д.В. Олейник
Обзор мутаций в гене PAI. 44

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Е.В. Бугаева
Эффективность использования методов
диагностики остеопороза при синдроме
шерешевского-тернера. 48
И.Ю. Гордиенко, Т.В. Никитчина,
Ю.М. Мельник, Л.В. Тавокина, О.О. Ващенко,
С.В. Луценко, А.О. Журавель, К.В. Раченко,
А.О. Бровко
Редкий случай пренатально определенной
делеции хромосомы 21 у плода
с множественными аномалиями. 54
Т.М. Ткачева, Е.П. Здыбская, Н.С. Дворниченко,
Н.Н. Квитчатая, И.Б. Иванова
Цитогенетические феномены репродуктивных
нарушений у супружеских пар. 59

МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

А.А. Яновская, Е.Я. Гречанина, Ю.Б. Гречанина
Ассоциация клинических признаков гипоксически-
ишемического поражения цнс и полиморфных
вариантов генов MTHFR C677T, MTRR A66G,
MTR A2756G. 66
С.В. Лесняк, Ю.Б. Гречанина
Роль дефицита витамина D в этиопатогенезе
расстройств аутистического спектра. 72
Ю.Б. Гречанина
Расстройства аутистического спектра как
метаболическая проблема. 80
Л.В. Молодан, Е. Я. Гречанина, С.В. Лесняк
Диагностика коморбидных состояний на примере
гемофагоцитарного лимфогистиоцитоза и
комбинированной гомоцистинурии. 88

CONTENT

E.Ya. Grechanina, Yu.B. Hrechanina,
L.V. Molodan, E.P. Zdibskaya, S.V. Beletskaya,
V.A. Gusar, O.Yu. Vernigor, D.V. Oleynik
Mitochondrial diseases: relationship
of pheno- and genotype. The results
of the multi-year project.....3

MONOGENIC DISEASES

E.P. Zdibskaya
Caffey-Silverman's – Rare or unrecognizable? 19
O.B. Khmil, O.Ya. Grechanina,
Yu.B. Hrechanina
Study of transformation ways of medical
and genetic care from children to adults with
phenylketonuria. 24
R. Matalon, B.S. Lisvania Delgado
Gaucher's disease. 28
G. Bhatia, K. Michals-Matalon, R. Matalon
Canavan disease. 32
O.Ya. Grechanina, D.V. Oleinik
Review of mutations in the pai gene. 44

CHROMOSOMAL DISEASES

E.V. Bugaeva
Efficacy of using methods of diagnosing
osteoporosis in the shereshevsky-turner syndrome. 48
I.Yu. Gordienko, T.V. Nikitchina, Yu.M. Melnik,
L.V. Tavokina, O.O. Vaschenko, S.V. Lutsenko,
A.O. Juravel, K.V. Rachenko, A.O. Brovko
A rare case of a prenatally determined deletion
of chromosome 21 in a fetus with multiple
anomalies. 54
T.M. Tkacheva, E.P. Zdibskaya,
N.S. Dvornichenko, N.N. Kvitchataia,
I.B. Ivanova
Cytogenetic phenomena of reproductive disorders
in married couples. 59

MULTIFACTORIAL DISEASES

A.A. Yanovskaia, O.Ya. Grechanina,
Yu.B. Hrechanina
The association of clinical signs of hypoxic-
ischemic involvement of the cns and polymorphic
variants of mthfr C677T, MTRR A66G,
MTR A2756G GENES. 66
S.V. Lesniak, Yu.B. Hrechanina
The role of vitamin d deficiency in the
etiopathogenesis of autistic spectrum disorders. 72
Grechanina Yu. B.
autism spectrum disorders as a metabolic problem. 80
L.V. Molodan, E. Ya. Grechanina, S.V. Lesnyak
Diagnosis of combination states at the example
of hemophagocytic lymphogistiocytosis
and combined homocystinuria. 88

РЕДКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ. КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

Ю.Б. Гречанина, И.А. Максютин, М.Б. Грузкова Реабилитация больных с синдромом паллистера – киллиана с учетом особенностей их метаболизма – клинические наблюдения.....	98
Ю.Б. Гречанина, О.Б. Хмил Клинический случай. Синдром Аперто-Крузона, ассоциированный с митохондриальной дисфункцией, нарушением обмена аминокислот и липидов.	105
Ю.Б. Гречанина, О.Б. Хмил Клинический случай. Врожденная патология ЦНС: поренцефалия – киста правой темной, височной, затылочной доли, которая соединяется с задним рогом боковых желудочков. окклюзионная гидроцефалия. Состояние после операции вентрикулоперитонеостомии справа. правосторонний гемипарез. Эписиндром. Умственная отсталость. Нарушение обмена аминокислот. Гипергомоцистеинемия.....	107
Л.В. Молодан, О.Б. Хмил Клинический случай. Наследственная нейропатия ШАРКО-МАРИ-ТУТА. SPINA BIFIDA OCCULTA L5-S1. Гипергомоцистеинемия. Вторичная митохондриальная дисфункция.	109
О.Б. Хмил, Е.П. Здыбская, Е.Я. Гречанина, Ю.Б. Гречанина, Случай сочетания глутаровой ацидемии 2 типа и гипергомоцистеинемии.	111
Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан, Е.П. Здыбская, Е.В. Бугаева, О.Б. Хмил Клинический случай. Хорея гентингтона в сочетании с нарушением обмена аминокислот..	114
Ю.Б. Гречанина, А.А. Яновская Фумаровая ацидурия у ребенка с перинатальной патологией ЦНС.	116
А.А. Яновская, Е.П. Здыбская глутаровая ацидурия, I тип.	117
А.А. Яновская, Е.П. Здыбская Гомоцистинурия – недостаточность кобаламина Е.....	118
А.А. Яновская, Е.Я. Гречанина Эпигенетическая патология у ребенка с перинатальным гипоксическо-геморрагическим поражением ЦНС.....	120
Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан, Е.П. Здыбская, А.А. Яновская Глутаровая ацидурия, II тип.	122
Е.Я. Гречанина, Е.П. Здыбская Синдром Алажиля. Новая мутация гена JAG1. Описание случая.	124
Л.М. Адамьян, Гречанина Е.Я. Современные аспекты проблемы лактазной недостаточности у детей раннего возраста.	128
Н.Н. Квитчатая, Т.М. Ткачева, Н.С. Дворниченко, И.Б. Иванова, А.А. Забелина Редкое сочетание дисомии у и кольцевой хромосомы 21 у ребенка с задержкой темпов психо-речевого развития.....	129

RARE INHERITED DISEASES. CLINICAL OBSERVATIONS

Yu.B. Hrechanina, I.A. Maksyutina, M.B. Gruzskova Rehabilitation of patients with pallister-killian syndrome with the specific features of their metabolism – clinical observations.....	98
Yu.B. Hrechanina, O.B. Khmil A clinical case. apert-crouzon syndrome, associated with mitochondrial dysfunction, amino acids and lipids metabolism disorder.	105
Yu.B. Grechanina, O.B. Hmil A clinical case. congenital pathology of the central nervous system: Porencephaly – cyst of the right parietal, temporal, occipital lobe, which connects with the posterior horn of the lateral ventricles. Occlusal hydrocephalus. The condition after ventriculoperitoneostomy on the right. Right-sided hemiparesis. episynndrome. Mental retardation. amino acid metabolism. Hyperhomocysteinemia.	107
L.V. Molodan, O.B. Khmil A clinical case. hereditary neuropathy charcot-marie-tooth. Spina bifida occulta L5-S1. Hyperhomocysteinemia. secondary mitochondrial dysfunction.	109
O.B. Khmil, E.P. Zdibskaya, O.Ya. Grechanina, Yu.B. Hrechanina The case of a combination of glutaric acidemia type 2 and hyperhomocysteinemia.....	111
Yu.B. Hrechanina, L.V. Molodan, E.P. Zdibskaya, E.V. Bugaeva, O.B. Khmil A clinical case. chorea huntington in combination with amino acids metabolism disorder.	114
Yu.B. Hrechanina, A.A. Yanovskaya Fumaric aciduria in a child with perinatal central nervous system pathology.	116
A.A. Yanovskaya, E.P. Zdibskaya Glutaric aciduria type I.	117
A.A. Yanovskaya, E.P. Zdybskaya Homocystinuria – cobalamin e deficiency	118
A.A. Yanovskaya, O.Ya. Grechanina Epigenetic pathology in a child with perinatal hypoxic-hemorrhagic affection of CNS.	120
Yu.B. Hrechanina, L.V. Molodan, E.P. Zdibskaya, A.A. Yanovskaya glutaric aciduria II type	122
O.Ya. Grechanina, E.P. Zdibskaya Alagille syndrome. a new mutation of jag1 gene. Case description.	124
L.M. Adamian, O.Ya. Grechanina Modern aspects of lactase deficiency problem in young children.	128
N.N. Kvitchataia, T.M. Tkacheva, N.S. Dvornichenko, I.B. Ivanova, A.A. Zabelina rare combination of disomia and ring chromosome 21 in a child with psycho-speech development delay	129

Е.П. Здыбская, О.Б. Хмил, Н.А. Показий, А.В. Гринюк	
Оценка состояния взрослых пациентов с фенилкетонурией, которые не прошли неонатальный скрининг.	131
Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан, Е.П. Здыбская, Е.В. Бугаева, О.Б. Хмил	
Клинический случай. Эпигенетическая болезнь. Синдром Миллера-Дикера (синдром Лисэнцефалии). Нарушение серосодержащих аминокислот. гипергомоцистеинемия. Хромосомный полиморфизм - 46, XY, 14, PS +.	133
А.А. Забелина, Е.Я. Гречанина	
Метилентетрагидрофолатредуктаза как самостоятельная эпигенетическая болезнь.	135

ЛЕКЦИИ

Здыбская Е.П.	
Диагностика и лечение органических ацидурий. .	137

ПРЕЗЕНТАЦИИ

Н. Журавлева	
Диагностика редких заболеваний. Опыт Centogene.	145

E.P. Zdibskaya, O.B. Khmil, N.A. Pokazii, A.V. Grinyuk	
Evaluation of adult patients condition with phenylketonuria who did not undergo neonatal screening.	131

Yu.B. Hrechanina, L.V. Molodan, E.P. Zdibskaya, E.V. Bugaeva, O.B. Khmil	
A clinical case. epigenetic disease. Miller-dicker syndrome (lysencephaly syndrome) disorder of sulfur-containing amino acids. Hyperhomocysteinemia. Chromosomal polymorphism – 46, XY, 14 PS +.	133
A.A. Zabelina, O.Ya. Grechanina	
Methylenetetrahydrofolatereductase as an independent epigenetic disease.	135

LECTURES

E.P. Zdibskaya	
Diagnosis and treatment of organic aciduria.	137

PRESENTATIONS

N. Zhuravleva	
Diagnosis of rare diseases. centogene's experience.	145