

ISSN 2616-9266

МЕДИЧНИЙ НАУКОВО-ПРАКТИЧНИЙ ЖУРНАЛ

Клінічна генетика і перинатальна діагностика

№ 2 (5) 2018



Clinical genetics and perinatal diagnostics

МОНОГЕННІ ХВОРОБИ

ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ

МУЛЬТИФАКТОРІАЛЬНІ ЗАХВОРЮВАННЯ

РІДКІСНІ СПАДКОВІ ХВОРОБИ.

КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ

ЛЕКЦІЇ

МОЛОДІЖНА НАУКА. ПРЕЗЕНТАЦІЇ

ЗМІСТ

Ю.Б. Гречаніна

Вивчення впливу поліморфізмів мтДНК та варіантів поліморфного гена C677T MTHFR та A66G MTRR на клінічні прояви мітохондріальної дисфункції.....3

МОНОГЕННІ ХВОРОБИ

О.Я. Гречаніна, Ю.Б. Гречаніна, І.А. Волобуєва, О.Ю. Вернігор

Краніометафізарна дисплазія (ANKH-Gen c.1124-1126del відповідно до NCBI NM_054027.4, ATG=+1) (p.Ser375del, Htzg) на фоні легкої гомоцистинурії (MTHFR 677 TT), поліморфізмів MTR 2756 GG, MTRR 66AG, PAI -675 (5G/4G), AGT II 235 TT. Епігенетична хвороба?23

ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ

Т.В. Нікітчина, І.Ю. Гордієнко, О.М. Таранурова, О.О. Ващенко

Поліморфізми та інверсії хромосом в пренатальній діагностиці патології плода.....34

Н.С. Дворніченко, Т.М. Ткачова, Н.М. Квітчатка, І.Б. Іванова, О.Б. Хміль

Сімейний випадок сбалансованої транслокації у дитини з затримкою психомовного розвитку.39

МУЛЬТИФАКТОРІАЛЬНІ ЗАХВОРЮВАННЯ

О.Я. Гречаніна, О.П. Здибська, Л.В. Молодан, Ю.Б. Гречаніна, М.В. Канюка, Г.С. Сенаторова

Ефективність уточнюючої діагностики спадкових хвороб обміну з використанням газової хроматографії / мас-спектрометрії на прикладі синдрому ННН43

Ю.Б. Гречаніна, А.А. Майстренко, С.В. Лісняк

Клінічний поліморфізм орфанного захворювання – хвороба Канавана.53

О.Я. Гречаніна, О.В. Бугайова

Раритетні конгломерати хвороб серед порушень обміну глікозаміногліканів.57

Г.О. Яновська

Порушення метаболізму амінокислот при перинатальних енцефалопатіях, що викликані гіпоксичним ушкодженням.62

В.В. Бойко, О.М. Климова, Д.А. Євтушенко, Т.І. Кордон, С.В. Сушков

Взаємозв'язок геномних і епігеномних предикторів з ризиком розвитку і ступенем вираженості спайкової хвороби71

РІДКІСНІ СПАДКОВІ ХВОРОБИ. КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ

С.В. Лісняк, Ю.Б. Гречаніна, Л.В. Молодан

Клінічний випадок поєднання рідкісного порушення обміну ліпідів (дефіцит β -ліпопротеїніліпази), гіпергомоцистеїнемії і мітохондріальної дисфункції.82

О.Б. Хміль

Клінічний випадок. Синдром Сімпсона-Голабі-Бемеля. Гіпергомоцистеїнемія. Хронічне носійство токсоплазмозу і цитомегаловірусної інфекції.85

Ю.Б. Гречаніна, Л.В. Молодан, Ю.Н. Гринченко

Клінічний випадок поєднання нейрофіброматозу II типу, дефіциту метіленetetрагідрофолатредуктази, метіонінсинтазаредуктази, метіонінсинтази з гіпергомоцистеїнемією та сполучнотканинною дисплазією.87

О.П. Здибська, Ю.Б. Гречаніна, О.Б. Хміль

Випадок поєднання глутарової ацидемії 2 типу і гіпергомоцистеїнемії.89

Ю.Б. Гречаніна, Л.С. Литвінова

Клінічний випадок періодичної хвороби абдомінальної форми.92

ЛЕКЦІЇ

Ю.Б. Гречанина Мітохондріальні хвороби.....	94
С.В. Лісняк Порушення обміну вітаміну D як метаболічна проблема.....	111
І.Б. Іванова Структура і функція ДНК.	127

МОЛОДІЖНА НАУКА. ПРЕЗЕНТАЦІЇ

Д.В. Олейник Міопатії.	135
-----------------------------	-----

РЕГІОНАЛЬНА ЦІЛЬОВА ПРОГРАМА

«Надання допомоги хворим та профілактика спадкових, рідкісних (орфанних) захворювань в Регіоні» на 2018 – 2023 р.р.	143
--	-----

СОДЕРЖАНИЕ

Ю.Б. Гречанина Изучение влияния полиморфизмов мтДНК и вариантов полиморфного гена C677T MTHFR и A66G MTRR на клинические проявления митохондриальной дисфункции...3

МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Е.Я. Гречанина, Ю.Б. Гречанина, И.А. Волобуева, О.Ю. Вернигор
Краниометафизарная дисплазия (ANKH-Gen c.1124-1126del в соответствии с NCBI NM_054027.4, ATG=+1) (p.Ser375del, Htzg) на фоне легкой гомоцистинурии (MTHFR 677 TT), полиморфизмов MTR 2756 GG, MTRR 66AG, PAI – 675 (5G/4G), AGT II 235 TT. Эпигенетическая болезнь?23

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Т.В. Никитчина, И.Ю. Гордиенко, О.М. Тарাপурова, О.О. Ващенко
Полиморфизмы и инверсии хромосом в пренатальной диагностике патологии плода...34
Н.С. Дворниченко, Т.М. Ткачева, Н.Н. Квитчатая, И.Б. Иванова, О.Б. Хмил Семейный случай сбалансированной транслокации у ребенка с задержкой психоречевого развития.....39

МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Е.Я. Гречанина, Е.П. Здыбская, Л.В. Молодан, Ю.Б. Гречанина, М.В. Канюка, А.С. Сенаторова
Эффективность уточняющей диагностики наследственных болезней обмена с использованием газовой хроматографии / масс-спектрометрии на примере синдрома ННН43

Ю.Б. Гречанина, А.А. Майстренко, С.В. Лесняк
Клинический полиморфизм орфанного заболевания – болезнь Канавана. Пути эффективной реабилитации.53

CONTENT

Grechanina Yu.B. Studying influence of mtDNA polymorphisms and polymorphic gene variants C677T MTHFR and A66G MTRR on clinical manifestations of mitochondrial dysfunction..... 3

MONOGENIC DISEASES

O.Ya. Grechanina, Yu.B. Grechanina, I.A. Volobuyeva, O.Yu. Vernigor Craniometaphyseal dysplasia (ANKH-Gen p.1124-1126del according to NCBI NM_054027.4, ATG = + 1) (p.Ser375del, Htzg) against the background of mild homocystinuria (MTHFR 677 MGRT MGRG, MGTR 677 TT), MTR 2756 GG, MTRR 66AG, PAI-675 (5G / 4G), AGT II 235 TT. Epigenetic disease? 23

CHROMOSOMAL DISEASES

T.V. Nikitchyna, I.Yu. Gordienko, O.M. Tarapurova, O.O. Vashchenko Polymorphisms and inversions of chromosomes in prenatal diagnosis of fetal pathology..... 34
N.S. Dvornichenko, T.M. Tkacheva, N.M. Kvitchata, I.B. Ivanova, O.B. Khmil The family case of balance translocation in the child with psycho-speech development delay..... 39

MULTIFACTORIAL DISEASES

O.Ya. Grechanina, O.P. Zdybskaya, L.V. Molodan, Yu.B. Grechanina, M.V. Kanyuka, G.S. Senatorova The effectiveness of clarifying diagnostics of inherited metabolic diseases using gas chromatography/mass spectrometry by an example of HHH syndrome..... 43

Yu.B. Grechanina, A.A. Maystrenko, S.V. Lisniak Clinical polymorphism of the orphan disease - Canavan disease. Ways of effective rehabilitation 53

Е.Я. Гречанина, Е.В. Бугаева Раритетные конгломераты болезней среди нарушений обмена гликозаминогликанов.	57
А.А. Яновская Нарушение метаболизма аминокислот при перинатальных энцефалопатиях, вызванных гипоксическим повреждением.	62
В.В. Бойко, Е.М. Климова, Д.А. Евтушенко, Т.И. Кордон, С.В. Сушков Взаимосвязь геномных и эпигеномных предикторов с риском развития и степенью выраженности спаячной болезни.	71

РЕДКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ. КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

С.В. Лесняк, Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан Клинический случай сочетания редкого нарушения обмена липидов (дефицит β-липопротеинлипазы), гипергомоцистеинемии и митохондриальной дисфункции.	82
О.Б. Хмил Клинический случай. Синдром Симпсона- Голаби-Бемеля. Гипергомоцистеинемия. Хроническое носительство токсоплазменной и цитомегаловирусной инфекции.	85
Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан, Ю.Н. Гринченко Клинический случай сочетания нейрофиброматоза II типа, дефицита метилентетрагидрофолатредуктазы, метионин синтазаредуктазы, метионинсинтазы с гипергомоцистеинемией и соединительнотканной дисплазией.	87
Е.П. Здыбская, Ю.Б. Гречанина, О.Б. Хмил Случай сочетания глutarовой ацидемии 2 типа и гипергомоцистеинемии.	89
Ю.Б. Гречанина, Л.С. Литвинова Клинический случай периодической болезни абдоминальной формы.	92

ЛЕКЦИИ

Ю.Б. Гречанина Митохондриальные болезни.	94
С.В. Лесняк Нарушение обмена витамина D как метаболическая проблема.	111
И.Б. Иванова Структура и функция ДНК.	127

МОЛОДЕЖНАЯ НАУКА. ПРЕЗЕНТАЦИИ

Д.В. Олейник Миопатии.	135
------------------------------------	-----

РЕГИОНАЛЬНАЯ ЦЕЛЕВАЯ ПРОГРАММА «Оказание помощи больным и профилактика наследственных, редких (орфанных) заболеваний в Регионе» на 2018 – 2023 гг.	143
---	-----

О.Я. Grechanina, O.V. Bugayova Rare conglomerates of diseases among disorders of glycosaminoglycan metabolism.	57
G.O. Yanovska Disorders of metabolism of amino acids in perinatal encephalopathies, which are caused by hypoxic damage.	62
V.V. Boyko, O.M. Klimova, D.A. Evtushenko, T.I. Kordon, S.V. Sushkov Interconnection of genomic and epigenomic predictors associated with the risk of development and the severity of adhesive peritoneal disease.	71

RARE INHERITED DISEASES. CLINICAL OBSERVATIONS

S.V. Lisniak, Yu.B. Grechanina, L.V. Molodan The clinical case of a combination of a rare disorder of lipid metabolism (beta-lipoproteinase deficiency), hyperhomocysteinemia and mitochondrial dysfunction.	82
O.B. Khmil The clinical case. Simpson-Golabi-Behmel syndrome. Hyperhomocysteinemia. Chronic carrying of toxoplasmic and cytomegalovirus infections.	85
Yu.B. Grechanina, L.V. Molodan, Yu.N. Grinchenko The clinical case of neurofibromatosis type II, methylenetetrahydrofolate reductase deficiency, methionine synthase reductase deficiency, methionine synthase deficiency with hyperhomocysteinemia, and connective tissue dysplasia.	87
O.P. Zdybskaya, Yu.B. Grechanina, O.B. Khmil The case of the combination of glutaric acidemia type 2 and hyperhomocysteinemia.	89
Yu.B. Grechanina, L.S. Litvinova The clinical case of episodic disease of abdominal form.	92

LECTURES

Yu.B. Grechanina Mitochondrial diseases.	94
S.V. Lisniak Disorder of vitamin D metabolism as a metabolic problem.	111
I.B. Ivanova The structure and function of DNA.	127

YOUTH SCIENCE. PRESENTATIONS

D.V. Oleynik Myopathies.	135
--------------------------------------	-----

REGIONAL TARGET PROGRAM «Assistance to patients and prevention of hereditary, rare (orphan) diseases in Region» in 2018 - 2023.	143
--	-----