

ISSN: 2616-9266

МЕДИЧНИЙ НАУКОВО-ПРАКТИЧНИЙ ЖУРНАЛ

Клінічна генетика і перинатальна діагностика

№ 1 (6) 2019

Clinical genetics and perinatal diagnostics



ЛЕКЦІЇ

МОНОГЕННІ ХВОРОБИ

ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ

ЕПІГЕНЕТИЧНІ ЗАХВОРЮВАННЯ

КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ

ПРЕЗЕНТАЦІЇ

МАТЕРІАЛИ МІЖНАРОДНОГО СИМПОЗІУМУ

"МУТАЦІЇ І ВАРІАЦІЇ ПРИ ПЕРВИННИХ ТА ВТОРИННИХ

МІТОХОНДРІАЛЬНИХ ДИСФУНКЦІЯХ І РІДКІСНІЙ

СПАДКОВІЙ ПАТОЛОГІЇ"

СОДЕРЖАНИЕ

ЛЕКЦИИ

- Ю.Б. Гречанина
Аутизм как поликаузальное расстройство. 3

МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- Ю.А. Садовниченко, Н.М. Федота, М.П. Лысак,
А.М. Федота
Популяционно-генетическое исследование
моновенной и хромосомной патологии среди
детского населения харьковской области
на примере змиевского района. 20

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

- Т.М. Ткачева, И.Б. Иванова, Н.Н. Квитчатая, Н.С.
Дворниченко, О.А. Елькова
Семейный случай структурной хромосомной
аномалии – инверсия хромосомы 12. 27

КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

- Е.Я. Гречанина, Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан,
Е.П. Здыбская, Е.В. Бугаева
Особенности клинического течения различных типов
мукополисахаридозов в сочетании с
гомоцистеинурией II типа. 31
А.А. Яновская, М.В. Канюка
Интерпретация повышения гамма-аминомасляной
и 4-гидроксипутировой кислот в моче у детей
с проявлениями метаболического криза. 34
Ю.Б. Гречанина, Л.В. Молодан, А.А. Забелина
Случай сочетанного нарушения обмена металлов –
болезни Вильсона-Коновалова и гемохроматоза,
обусловленного гетерозиготным носительством
мутации C282Y и H63D гена наследственного
гемохроматоза. 38
В.И. Пиняев, М.П. Петрушко, Т.А. Юрчук
Повышение частоты наступления беременности в
циклах лечения бесплодия пациенток с низким
овариальным резервом: тактика «freeze all». 45
И.В. Ластивка, В.В. Анцупова, Е.А. Годованюк,
А.Б. Хмара
Случай мерозиндефицитной врожденной
мышечной дистрофии у ребенка. 49

ПРЕЗЕНТАЦИИ:

- Р. Маталон, Л.М. Делгадо, С.К. Тайринг,
Е.Я. Гречанина, Ю.Б. Гречанина
Первооткрыватель гена синдрома Canavan:
как со временем изменяются проблемы
диагностики и лечения. 53
Е.В. Бугаева
Поражения костей при болезни Гоше. 96
Е.Я. Гречанина
Наследственно обусловленные эпилепсии.
Диагностический алгоритм, персонализированное
лечение и профилактика. 124
Е.Я. Гречанина
Тромбофилические состояния, популяционная
индивидуальная характеристика. 150

CONTENT

LECTURES

- Yu.B. Grechanina
Autism as a polycasual disorders. 3

MONOGENIC DISEASES

- Yu.O. Sadovnychenko, N.M. Fedota, M.P. Lysak,
O.M. Fedota
Population-genetic study of single-gene
and chromosome pathologies in the pediatric
population in Kharkov region through
the example of Zmiiv district. 20

CHROMOSOMAL DISEASES

- T.M. Tkacheva, T.M. Ivanova, I.B. Kvitchataia,
N.S. Dvornichenko, O.A. Elkova
Familial case of structural chromosomal anomaly –
inversion of 12 chromosome. 27

CLINICAL OBSERVATIONS

- E.Y. Grechanina, Y.B. Grechanina, L.V. Molodan,
E.P. Zduskaia, E.V. Bugaeva
The features of clinical course of different types of
mucopolysaccharidosis in combination with II type
homocysteinuria. 31
A.A. Yanovskaya, M.V. Kanyuka
Interpretation of an increase in gamma-aminobutyric
acid and 4-hydroxybutyric acid in the urine
of children with manifestations of metabolic
crisis. 34
Y.B. Grechanina, L.V. Molodan, A.A. Zabelina
The case of combined metal metabolism disorder –
Wilson-Konovalov disease and hemochromatosis
caused by heterozygote carriage of the mutation
of C282Y and H63D genes of hereditary
hemochromatosis. 38
V.I. Piniayev, M.P. Petrushko, T.O. Yurchuk
Increasing of pregnancy rate in infertility
treatment cycles for patients with low ovarian
reserve: the «freeze all». 45
I.V. Lastivka, V.V. Antsupova,
O.O. Godovanyuk, A.B. Hmara
The case of mersine-deficient
congenital muscular dystrophy in the child. 49

PRESENTATIONS

- R. Matalon, L.M. Delgado, S.K. Tying,
E. Grechanina, J. Grechanina
The discoverer of Canavan syndrome gene:
how problems of diagnosis and treatment are being
changed over time. 53
E.V. Bugaeva
Bone affection in Gaucher disease. 96
E.Y. Grechanina
Hereditary caused epilepsies. Diagnostic algorithm,
personalized treatment and prevention. 124
E.Y. Grechanina
Trombophylic conditions, population individual
characteristics. 150

**МАТЕРИАЛИ МЕЖДУНАРОДНОГО
СИМПОЗИУМА**

**«Мутации и вариации при первичных и вторичных
митохондриальных дисфункциях и редкой
наследственной патологии»**

Н.А. Суслова	
Нутритивная коррекция дислипидемий.	184
Е.П. Здыбская, Е.Я. Гречанина	
Синергический эффект митохондриальной мутации у ребенка с инфантильной эпилептической энцефалопатией типа 18.	199
Н.И. Кицера, Я.В. Шпарик, Н.В. Гельнер	
Молекулярно-генетические и клиничко- генеалогические исследования среди женщин- близнецов с семейным раком грудной железы.	200
В.В. Анцупова, И.В. Ластивка, Л.П. Шейко, Л.И. Бришевац	
Трудности в диагностике синдрома Фрейзера.	201
В.В. Анцупова, И.В. Ластивка, М.О. Ризничук, Л.И. Бришевац, Л.П. Шейко	
Носительство CFTRDELE2,3(21KB), как возможная причина нарушения репродуктивной функции.	203
А.И. Божков	
Существуют ли границы между генетическими и эпигенетическими механизмами патологических процессов?	204
Е.М. Климова, Т.И. Кордон	
Роль вирусных антигенов и наследственных ферментопатий в формировании гепатоспленомегалии у больных с рецидивирующими кровотечениями.	205
Е.М. Климова, Л.А. Дроздова, Е.В. Лавинская	
Ассоциация различных аллелей лейкоцитарных антигенов hla и спектра антинулеарных антител при различных клинических фенотипах генерализованной миастении.	207

Д.В. Олейник, Е.Я. Гречанина	
Методические рекомендации по регуляции экспрессии генов, участвующих в образовании кобаламина. Часть 1	209

ВИДАЮЩИЕСЯ УЧЕНЫЕ ХНМУ

Белоусов Владимир Александрович	220
---------------------------------------	-----

**MATERIALS OF INTERNATIONAL
SYMPOSIUM**

**«Mutations and variations in primary and secondary
mitochondrial dysfunction and rare hereditary
pathologies»**

N.A. Suslova	
Nutrient correction of dyslipidemia.	184
E.P. Zdubskaya, E.Y. Grechanina	
Synergic effect of mitochondrial mutation in a child with infantile epileptic encephalopathy 18. ..	199
N.I. Kitsera, Y.V. Shparik, N.V. Gelner	
Molecular and genetic, clinical and genealogical studies among women-twins with familial breast cancer.	200
V.V. Antsupova, I.V. Lastivka, L.P. Sheiko, L.I. Brishevats	
Difficulties in diagnosis of Fraser syndrome.	201
V.V. Antsupova, I.V. Lastivka, M.A. Ryznychuk, L.I. Brishevats, L.P. Sheyko	
Carriage of CFTRDELE2,3(21KB) as a possible cause of reproductive dysfunction.	203
A.I. Boshkov	
Do the boundaries between genetic and epigenetic mechanisms of pathological processes exist?	204
E.M. Klimova, T.I. Kordon	
The role of viral antigens and hereditary enzymopathy in formation of hepatosplenomegalies in patients with recurrent hemorrhages.	205
E.M. Klimova, L.A. Drozdova, E.V. Lavinskaia	
The association of different alleles of leukocytic hla antigens and spectrum of antinuclear antibodies in different clinical phenotypes of generalized myasthenia.	207
D.V. Oleinik, E.Y. Grechanina	
Metabolic recommendations on gene expression regulation, which take part in cobalamin formation. Part 1	209

**THE DISTINGUISHED SCHOLARS
OF KNMU XHMY**

Belousov Vladimir	220
-------------------------	-----