

гормонів та вітамінів. Синдром дисплазії сполучної ткани. Синдром мітохондріальної дисфункції.

Діагноз супутній: Затримка психо-моторного та розвитку мовлення. Ферментативна дисфункція. Синдром підвищеної епітеліальної проникності. Синдром атопії.

За результатом молекулярно-генетичного ДНК обстеження батьків пацієнта було виявлено, що мати є носієм патогенного гену КМТ2D, що є свідченням аутосомно-домінантного успадкування синдрому Кабукі у даного пацієнта.

Висновок. Кожна патологія має свій генетичний та метаболічний портрет. Рання молекулярна ДНК-діагностика допоможе лікарям прогнозувати перебіг захворювання, проводити своєчасну профілактику та виключити ймовірність пізньої маніфестації симптомів.

Не тільки синдром Кабукі як мультисистемний розлад у дітей, а й інші генетично обумовлені патологічні стани потребують значного збільшення медичних ресурсів, розробленої оптимальної стратегії менеджменту та мультидисциплінарного підходу.

Список літератури

1. Abdel-Salam G., Afifi H., Eid M. et al. Anorectal anomalies, diaphragmatic defect, cleft palate, lower lip pits, hypopigmentation and hypogammaglobulinemia A in Kabuki syndrome: a rare combination // J. Genet. Couns. – 2008. – V. 19 (3). – P. 309-317.
2. Albesa S., Astorqui B., Ocio I. Kabuki syndrome in the differential diagnosis of neonatal hypotonia // J.An. Pediatr. – 2009. – V. 70 (1). – P. 91-93.
3. Barozzi S., Di Berardino F., Atzeri F. et al. Audiological and vestibular findings in the Kabuki syndrome // J. Med. Genet. – 2009. – 149A (2). – P. 171-176.
4. Bereket A., Turan S., Alper G. et al. Two patients with Kabuki syndrome presenting with endocrine problems // J. Pediatr. Endocrinol. Metab. – 2001. – V. 14 (2). – P. 215-220.
5. Синдром Кабукі (лекція) / Н. Боровикова та ін. Русский журнал детской неврологии. 2011. Т. VI, № 3. С. 14–18.

УДК 616-097:616.6-008.6-008.9-092-053.2

ГЕНЕТИЧНІ АСПЕКТИ ГІПОГОНАДИЗМУ У ДІТЕЙ НА ПРИКЛАДІ СИНДРОМУ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

Романенко А.Є.
студентка 3 курсу 10211 групи
Науковий керівник к.мед.н., PhD Турова Л. О.,
Кафедра клінічної імунології, алергології з секцією медичної генетики
Завідувач кафедрою д.мнд.н., професор Курченко А. І.

Вступ: Сучасна медицина активно розвивається у напрямку персоналізації діагностики та лікування на основі комплексного підходу до кожного пацієнта. Для кращого розуміння патогенезу будь-якої патології необхідні дані не лише метаболічного обстеження, а й особливості генетичної складової.

Гіпогонадизм – синдром, що характеризується недостатністю функцій статевих залоз та порушенням синтезу статевих гормонів. Супроводжується не лише недорозвиненням зовнішніх чи внутрішніх статевих органів, вторинних статевих ознак, а й вираженою коморбідною патологією такою як, розлади жирового та білкового обміну (ожирінням або кахексією), змінами кісткової системи, серцево-судинними порушеннями та ментальними дисфункціями і затримкою розвитку. Основа даної патології має специфічну генетичну складову.

Мета: На основі сучасних наукових досліджень та показового клінічного випадку, показати особливості діагностичного пошуку і фенотипового прояву та персоніфікованих генетичних варіацій пацієнтів з гіпогонадизмом.

Матеріали і методи:

В роботі були використані клініко-генеалогічний, синдромологічний молекулярно-цитогенетичний аналіз та секвенування геному.

Проведений аналіз генів-кандидатів гіпогонадизму. Інформацію про генетичні варіації використовували із всесвітньо відомих баз даних, таких як GWAS (Genome Wide Association Study) каталог та NCBI (The National Center for Biotechnology Information) та інші.

Результати: Пацієнт В, 2013 р.н. Перинатальний, генетичний та неврологічний анамнез обтяжені.

Дитина на диспансерному спостереженні з діагнозом: СДУГ. Синдром Аспергера? Прогресуюче ожиріння. Дисліпідемія.

Після первинної консультації та вивчення клінічної картини, фенотипу, історії хвороби, було встановлено, що етіологічний фактор та відносна не специфічність симптомів, які спостерігаються у дитини потребують детального метаболічного, молекулярно-генетичного обстеження для встановлення точного діагнозу. Були надані відповідні рекомендації.

Фенотипово: стан дитини задовільний. Дитина у доброму гуморі, відкритий до спілкування, проте звернену мову розуміє частково, не може зорієнтуватися у відповіді, постійно питає підказку у мами. Нервує, коли не може відповісти, але посміхається, інколи говорить не зовсім доречні слова, які взагалі не пов'язані між собою. За останні три місяці помітно прибавив у вазі. Стигмальний. Візуалізуються ознаки дисплазії сполучної тканини, вальгусна постава. Євнухоподібний фенотип. Генікомастія. Підшкірно-жирова клітковина розвинена добре. Дитина гіпертрофічної статури, візуально тургор шкіри та м'язевий тонус знижені, виражена «дряблість» шкіри, особливо на передній черевній стінці.

В неврологічному статусі без особливих змін, дитина має затримку нервово-психічної діяльності та дефекти мовлення. Вразливий. Схильний до навіювання, не

зовсім правильно диференціює емоції та вчинки людей, проте любить спілкування з однолітками та меншою сестрою.

Пацієнт пройшов ДНК діагностику та тестування за допомогою хромосомного мікроматричного аналізу (ХМА), так як фенотипові ознаки специфічні. Виявлено дисомію хромосоми Х. Мозаїчна форма. Рівень мозаїцизму 23%, що відповідає синдрому Клайнфельтера, мозаїчна форма (23%).

Хоча, раніше пацієнт був обстежений за допомогою стандартного каріотипування із результатом – 46 ХУ, нормальний чоловічий каріотип. Хромосомних аномалій не виявлено. Що не зовсім було доцільно, враховуючи особливості анамнезу та фенотипові ознаки.

Заключення:

На основі проведеного клініко-генеалогічного, синдромологічного аналізу, фенотипових особливостей пацієнтки, допоміжних методів обстеження, та враховуючи генетичний анамнез, можна зробити висновок:

- аналізуючи наукову літературу та особисті клінічні спостереження, можна констатувати, що, на розвиток метаболічних змін та патологічних процесів в організмі дитини вплинули як хромосомні аномалії так і гетерозиготне та гомозиготне (гени другої фази детоксикації) носійство відповідних генів;

- активність ферментів, які регулюють поліморфні гени, у гетерозигот-носіїв зазвичай вдвоє менше від середньої для популяції. Якщо метаболічний шлях переважаний речовиною, для утилізації якого потрібен дефектний фермент, здатність організму перетворювати надлишковий метаболіт знижена. В літературі описані дані, що засвідчують наявність подібних порушень є причиною більшої схильності гетерозигот до соматичних, імунологічних, неврологічних та психічних захворювань.

Діагноз основний: синдрому Клайнфельтера, мозаїчна форма (23%).

Супутній: Спадкова хвороба з нейрогенетичним синдромом. Порушення обміну ліпідів, вітамінів та мікроелементів, сірковмісних амінокислот. Синдром дисплазії сполучної тканини. Синдром мітохондріальної дисфункції. Порушення генів першої та другої фази детоксикації ксенобіотиків. Затримка розвитку мовлення. Дисфункція гепато-біліарної системи. Ферментативна дисфункція. Синдром підвищеної епітеліальної проникливості. Порушення мікробного пейзажу кишківника.

УДК 616.12-008.33:612.349.8:616-008-053.2](477.411)

ВЗАЄМОЗВ'ЯЗКИ ПОКАЗНИКІВ ДОБОВОГО МОНІТОРУВАННЯ АРТЕРІАЛЬНОГО ТИСКУ ТА ІНСУЛІНОРЕЗИСТЕНТНОСТІ У ДІТЕЙ З МЕТАБОЛІЧНИМ СИНДРОМОМ У М. КИЇВ

*Соловей І.В., Альюсеф М.Х., Гнилокурєнко А.В.
Науковий керівник: д.м.н., професор Чуриліна Аліна Василівна*