
ЗМІСТ

ЛЕКЦІЇ

Ю.Б. Гречаніна

Аутизм як полікаузальний розлад.....3

МОНОГЕННІ ХВОРОБИ

Ю.О. Садовниченко, Н.М. Федота, М.П. Лисак, О.М. Федота

Популяційно-генетичне дослідження моногенної та хромосомної патології серед дитячого населення харківської області на прикладі зміївського району.....20

ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ

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

Сімейний випадок структурної хромосомної аномалії – інверсія хромосоми 12.....27

КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ.

О.Я. Гречаніна, Ю.Б. Гречаніна, Л.В. Молодан, О.П. Здибська, О.В. Бугайова

Особливості клінічного перебігу різних типів мукополісахаридозів в поєднанні з гомоцістеїнурією II типу.....31

А.О. Яновська, М.В. Канюка

Інтерпретація підвищення гамма-аміномасляної і 4-гідроксібутирової кислот в сечі у дітей з проявами метаболічного кризу.....34

Ю.Б. Гречаніна, Л.В. Молодан, О.А. Забеліна

Випадок поєданого порушення обміну металів - хвороби Вільсона-Коновалова і гемохроматозу, обумовленого гетерозиготним носійством мутації С282У і Н63D гену спадкового гемохроматозу.....38

В.І. Піняєв, М.П. Петрушко, Т.О. Юрчук

Підвищення частоти настання вагітності в циклах лікування безпліддя пацієнток з низьким оваріальним резервом: тактика «freeze all».....45

І.В. Ластівка, В.В. Анцупова, О.О. Годованюк, А.Б. Хмара

Випадок мерозиндефіцитної вродженої м'язової дистрофії у дитини.....49

ПРЕЗЕНТАЦІЇ

Р. Маталон, Л.М. Делгадо, С.К. Тайрінг, О.Я. Гречаніна, Ю.Б. Гречаніна

Першовідкривач гену синдрому Canavan: як з часом змінюються проблеми діагностики і лікування.....53

О.В. Бугайова

Ураження кісток при хворобі Гоше.....96

О.Я. Гречаніна

Спадково обумовлені епілепсії. Діагностичний алгоритм, персоналізоване лікування і профілактика.....124

О.Я. Гречаніна

Тромбофілічні стани, популяційна індивідуальна характеристика.....150

МАТЕРІАЛИ МІЖНАРОДНОГО СИМПОЗИУМУ

«Мутації і варіації при первинних та вторинних мітохондріальних дисфункціях і рідкісній спадковій патології»

Н.А. Сулова

Нутритивна корекція дисліпідемій.....184

<hr/> <hr/>	
О.П. Здибська, О.Я. Гречаніна	
Синергічний ефект митохондріальної мутації у дитини з інфантильною епілептичною енцефалопатією тип 18.	199
Н.І. Кіцера, Я.В. Шпарик, Н.В. Гельнер	
Молекулярно-генетичні та клініко-генеалогічні дослідження серед жінок-близнюків із сімейним раком грудної залози.	200
В.В. Анцупова, І.В. Ластівка, Л.П. Шейко, Л.І. Брішевац	
Труднощі в діагностиці синдрому Фрейзера.	201
В.В. Анцупова, І.В. Ластівка, М.О. Ризничук, Л.І. Брішевац, Л.П. Шейко	
Носійство CFTRDELE2,3(21KB), як можлива причина порушення репродуктивної функції.	203
А.І. Божков	
Чи існують межі між генетичними і епігенетичними механізмами патологічних процесів?	204
О.М. Клімова, Т.І. Кордон	
Роль вірусних антигенів і спадкових ферментопатій у формуванні гепатоспленомегалії у хворих з рецидивуючими кровотечами.	205
О.М. Клімова, Л.А. Дроздова, Е.В. Лавинська	
Асоціація різних алелей лейкоцитарних антигенів HLA і спектру антинуклеарних антитіл при різних клінічних фенотипах генералізованої міастенії.	207
Д.В. Олейнік, О.Я. Гречаніна	
Методичні рекомендації з регуляції експресії генів, що беруть участь в утворенні кобаламіну. Частина 1.	209
<u>ВИДАТНІ ВЧЕНІ ХНМУ</u>	
Бєлоусов Володимир Олександрович	220

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 моногенной 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-гидроксибутировой 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 С282У и Н63D 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 merosine-deficient congenital muscular dystrophy in the child. 49

PRESENTATIONS

R. Matalon, L.M. Delgado, S.K. Tyring, 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. Сулова 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 антинуклеарных 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. Zdubskaja, 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
-------------------------	-----