



ESMANA
European Sleep Medicine and
Neurophysiology Association

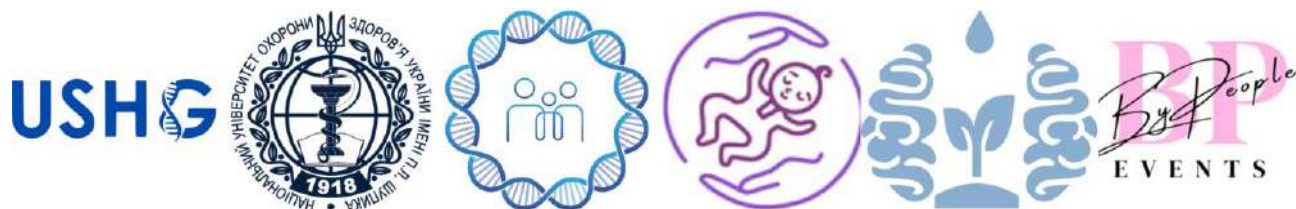


Науково-практична конференція з
міжнародною участю

GENETIC INITIATIVE: НЕЙРОРОЗВИТОК

17-18 жовтня 2025

МАТЕРІАЛИ КОНФЕРЕНЦІЇ



ГО Українське товариство генетики людини
ГО Європейська асоціація медицини сну та нейрофізіології
ГО Асоціація логопедів України
НУОЗ України імені П. Л. Шупика
ByPeople Events

GENETIC INITIATIVE: НЕЙРОРОЗВИТОК

Всеукраїнська конференція з міжнародною участю

**ГЕНЕТИКА ТА НЕЙРОРОЗВИТОК:
міждисциплінарні підходи
до діагностики, лікування та реабілітації**

Збірник тез

17-18 жовтня 2025 року

Київ

УДК 616.8-053.2:616.89-053.2:575(063)

Г 34

Г 34 GENETIC INITIATIVE: НЕЙРОРОЗВИТОК. Генетика та нейророзвиток: міждисциплінарні підходи до діагностики, лікування та реабілітації: збірник тез Всеукр. конф. з міжнар. уч. (Київ, 17-18 жовтня 2025 р.) – Херсон: Книжкове вид-во ФОП Вишемирський В.С., 2025. – 27 с.

ISBN 978-617-8187-60-6 (електронне видання)

Збірник тез Всеукраїнської науково-практичної конференції з міжнародною участю «Genetic Initiative: Нейророзвиток», що відбулася 17-18 жовтня 2025 року, представляє актуальні результати комплексного міждисциплінарного дослідження проблем нейророзвитку у дітей. Видання охоплює ключові напрямки сучасної медицини та корекційної педагогіки.

Матеріали конференції присвячені широкому спектру тем, включаючи діагностичні можливості NGS-панелей, метаболічну патологію, цитогенетику, а також особливості здоров'я дітей, народжених після допоміжних репродуктивних технологій. Увагу приділено складним випадкам з неврології, зокрема синдрому дефіциту білків-транспортів, генетично детермінованим епілептичним енцефалопатіям, діагностичному пошуку та терапії фармакорезистентних епілепсій. Також розглянуто роль МРТ у діагностиці та особливості нейророзвитку передчасно народжених дітей. Окрема частина присвячена медицині сну та нейрофізіології, де обговорювалася безпека дитячого сну, взаємний вплив сну, епілепсії та когніції, а також значення ЕЕГ-патернів сну як біомаркера нейророзвитку, зокрема в умовах воєнного часу. Видання містить аналіз поведінкових фенотипів при рідкісних генетичних синдромах, аспектів фармакотерапії гіперактивності при РАС і РДУГ, а також питання корекційної роботи, включаючи порушення харчування у дітей з розладами мовлення та організацію навчального процесу для дітей з аутизмом. Особлива увага приділена алгоритмам роботи первинної ланки медичної допомоги з дітьми, які страждають на затримку розвитку, та питанням вакцинації. Матеріали включають опис складних клінічних випадків рідкісних синдромів, що демонструють міждисциплінарний підхід до діагностики.

Видання є корисним для лікарів-генетиків, неврологів, психіатрів, педіатрів, неонатологів, фахівців корекційної педагогіки, науковців та студентів, які працюють у сфері охорони здоров'я дітей та досліджують проблеми нейророзвитку.

УДК 616.8-053.2:616.89-053.2:575(063)

ISBN 978-617-8187-60-6 (електронне видання)

© Генетичний центр материнства та дитинства професора Микитенка, 2025

© Колектив авторів, 2025

© ФОП Вишемирський В. С., 2025



ЗМІСТ

ПРОГРАМА КОНФЕРЕНЦІЇ	4
Kravets V., Shymanska I., Zilinska O., Makukh H. DISTRIBUTION OF CGG TRINUCLEOTIDE REPEAT ALLELE FREQUENCIES IN THE FMR1 GENE AMONG MALE AND FEMALE INDIVIDUALS IN UKRAINE	13
Бакум Х. Я., Акопян Г. Р. ВИПАДОК РІДКІСНОГО СИНДРОМУ ПОРУШЕННЯ НЕЙРОРОЗВИТКУ ПОВ'ЯЗАНОГО З ГЕНОМ CHD5	14
Гринюк С. В., Матвійчук Т. Д. РУХОВІ РОЗЛАДИ ПРИ ГЕНЕТИЧНИХ ЗАХВОРЮВАННЯХ: ХВОРОБА ГАНТІНГТОНА (КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК НЕТИПОВОГО ПІЗНЬОГО ПОЧАТКУ).....	17
Дробчак М. І., Акопян Г. Р., Гельнер Н. В. НЕЙРОРОЗВИТКОВІ ПОРУШЕННЯ ПРИ СИНДРОМІ ПІТТА- ГОПКІНСА З ВИЯВЛЕННЯМ ВАРІАНТА TCF4 с.2126A>C (p.Lys709Thr)	20
Мамчур О. Р., Синенька Н. М., Дробчак М. І., Малахова А. Й., Макух Г. В. ЕФЕКТИВНІСТЬ ДІАГНОСТИКИ ФЕНІЛКЕТОНУРІЇ (ФКУ) В МЕЖАХ ПРОГРАМИ РОЗШИРЕНОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ	22
Фоменко Н. М., Самоненко Н. В., Фединська О. В. ВИПАДОК СИНДРОМА ОКУРА-ЧУНГА: СКЛАДНИЙ ШЛЯХ ДО ДІАГНОЗУ	24



ГО Українське товариство генетики людини
 ГО Європейська асоціація медицини сну та нейрофізіології
 ГО Асоціація логопедів України
 НУОЗ України імені П. Л. Шупика

Технічний партнер

ByPeopleEvents

**НАУКОВО-ПРАКТИЧНА КОНФЕРЕНЦІЯ З
 МІЖНАРОДНОЮ УЧАСТЮ
 «GENETIC INITIATIVE: НЕЙРОРОЗВИТОК»**

Дата: 17-18 жовтня 2025

Формат: online

ПРОГРАМА

17 жовтня 2025

<p>10:00- 10:20</p>	<p>Відкриття. Вітальне слово.</p>	<p>Дмитро Микитенко д.мед.н., професор, лікар-генетик, керівник Генетичного центру материнства та дитинства професора Микитенка, Професор кафедри фізичної терапії, Міжнародний науково-технічний університет імені академіка Юрія Бугая Ігор Марценковський канд. мед. наук, лікар-психіатр дитячий, завідувач відділу наукових досліджень ДУ «Інститут судової психіатрії МОЗ України», лікар-психіатр дитячий Центру ментального здоров'я НДСЛ «Охматдит» МОЗ України Олександра Зінченко логопед, корекційний педагог, засновниця мережі логопедично-корекційних центрів О. Зінченко, співзасновниця Асоціації логопедів України Юлія Товкес логопед, підприємця, власниця центру корекції мовлення, співзасновниця Асоціації логопедів України Дарія Костюкова к.мед.н., президентка Європейської асоціації медицини сну та нейрофізіології (ESMANA) Науковий співробітник лабораторії дитячого сну, клініка Вестбрандербург Лікарка функціональної діагностики, дитячий невролог, неонатолог</p>
-------------------------	--	---



10:20-13:00	Секція Генетики Модератор: <i>Дмитро Микитенко</i>	
10:20-10:40	Калейдоскоп генетичних тестів: діагностичні можливості VS зайвий вибір	Дмитро Микитенко д.мед.н., професор, лікар-генетик, керівник Генетичного центру материнства та дитинства професора Микитенка Професор кафедри фізичної терапії, Міжнародний науково-технічний університет імені академіка Юрія Бугая
10:40-11:00	Метаболічна патологія з відсутністю маркерів метаболічних порушень	Наталія Самоненко завідувачка Центру орфанних захворювань та генної терапії, НДСЛ «Охматдит», МОЗ України
11:00-11:20	Власний досвід використання -панелей з метою діагностики дітей з розладами нейрозвитку	Наталія Ольхович завідувачка лабораторією медичної генетики, НДСЛ «Охматдит»
11:20-11:40	Фетальні та материнські міжгенні взаємодії у генетичному контролі транспорту фолатів та їх роль у формуванні нервової системи дитини	Зоя Россоха завідувачка Експертно-аналітичного медичного центру молекулярної генетики Університетська лікарня НУОЗ України імені П. Л. Шупика



11:40-12:00	Генетико-метаболічні патерни психоневрологічної патології. Діагностичні алгоритми та клінічні маршрути	Людмила Турова MD, Ph.D., доцент кафедри клінічної та лабораторної імунології, алергології та медичної генетики, НМУ ім. Богомольця Практикуюча лікарка вищої категорії, науковиця
12:00-12:20	Цитогенетика та неврологічні патології у дітей: сучасний стан та перспективи	Юлія Гонтар PhD, генетик, завідувачка діагностичної лабораторії ТОВ «Медичний центр ІГР»
12:20-12:40	Ризики чи надмірні побоювання? Здоров'я дітей, народжених після допоміжних репродуктивних технологій	Володимир Котлік к.м.н., акушер-гінеколог-репродуктолог, перший заступник генерального директора Медичний центр «Мати та Дитина»
12:40-13:00	Обговорення. Підведення підсумків сесії	
13:00-15:20	Секція Неврології Модератор: <i>Оксана Назар</i>	
13:00-13:20	Діагностичний пошук та підбір терапії при фармако-резистентних епілепсіях у дітей раннього віку: клінічні випадки НДСЛ «Охматдит» МОЗ України	Галина Федушка лікар-невролог дитячий, PhD, відділення дитячої неврології, клінічної нейрофізіології та розладів психіки ДНП «НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України»



13:20-13:40	Від невидимого до вимірюваного: роль МРТ з трактографією у дітей з проблемами нейророзвитку	Наталія Пянтковська к.м.н., лікар-невролог, дитячий невролог, генетик
13:40-14:00	Нейророзвиток передчасно народжених дітей: особливості та можливості корекції порушень	Тетяна Знаменська член-кореспондент НАМН України, професор, Президент Асоціації неонатологів України, заступниця генерального директора з перинатальної медицини, менеджменту та інноваційного розвитку Центру Ольга Воробйова провідний науковий співробітник відділення неонатології, професор Тетяна Голота завідувачка відділення реабілітації дітей до 3-х років з органічним ураженням нервової системи та катamnестичним спостереженням, ДУ «Всеукраїнський центр материнства та дитинства НАМН України»
14:00-14:20	Генетично детерміновані епілептичні енцефалопатії розвитку та їх диференційна діагностика	Вероніка Лєтичевська лікар-невролог дитячий, відділення дитячої нейрохірургії та кабінет комплексного моніторингу з лабораторією сну, ВПЛВПНД НДСЛ «Охматдит»; медичний центр «Добробут»
14:20-14:40	Спадкові порушення метаболізму: основні клінічні критерії для вчасного скерування до генетика	Оксана Назар завідувачка кафедри педіатрії, дитячої неврології та медичної реабілітації НУОЗ України імені П. Л. Шупика; лікар-невролог дитячий, к.мед.н., доцент, член Європейського товариства дитячих неврологів (EPNS), національний координатор Європейської академії дитячої інвалідності (EACD) в Україні
14:40-15:00	Синдроми дефіциту білків-транспортерів	Олександр Мірошніков дитячий невролог, учений секретар ДУ «Всеукраїнський центр материнства та дитинства НАМН України», д.мед.наук, старший дослідник
15:00-15:20	Обговорення. Підведення підсумків сесії	



15:20-17:20	Секція корекційної роботи Модератори: <i>Олександра Зінченко, Юлія Товкес</i>	
15:20-15:40	Особливості мовленнєвого та когнітивного розвитку дітей із генетичними синдромами: діагностика й шляхи корекції	Олександра Зінченко логопед, корекційний педагог, засновниця мережі логопедично-корекційних центрів О. Зінченко, співзасновниця Асоціації логопедів України
15:40-16:00	Порушення харчування у дітей з розладами мовлення	Юлія Товкес логопед, підприємиця, власниця центру корекції мовлення, співзасновниця Асоціації логопедів України
16:00-16:20	Організація навчального процесу у закладах освіти для дітей з аутизмом	Ольга Гаврилова логопед, дефектолог, членкиня Асоціації логопедів України, власниця корекційних центрів «Lúna», м. Київ
16:20-16:40	Дитяча мовленнєва диспраксія: особливості мовлення та основні напрями діагностики і корекції	Альона Анохіна логопед, канд. пед. наук, членкиня Асоціації логопедів України
16:40-17:00	Репрезентація тіла при розладі аутистичного спектру	Джоанна Мурад психомоторна терапевтка, PhD, дослідниця Факультет реабілітаційних наук, Гассельтський університет
17:00-17:20	Обговорення. Підведення підсумків сесії	
17:20-18:00	Дискусія і ключові підсумки першого дня	



18 жовтня 2025

11:00-12:20	Секція первинної ланки медичної допомоги Модератор: <i>Анна Гума</i>	
11:00-11:20	Алгоритми роботи первинної ланки з дітьми, які страждають на затримку розвитку	Анна Гума лікар-генетик, Генетичний центр материнства та дитинства професора Микитенка
11:20-11:40	Вакцинація дітей з нейророзвитковими захворюваннями: ризик чи потреба?	Анна Кушнір лікарка-педіатр, дитячий психіатр, науковиця Завідувачка відділення педіатрії та дитячої реабілітації, медичний центр «Медіальт»
11:40-12:00	Затримка розвитку в педіатрії як вершина айсбергу	Анна Слободян лікар педіатр, лікар-генетик, Генетичний центр материнства та дитинства професора Микитенка
12:00-12:20	Обговорення. Підведення підсумків сесії	
12:20-15:00	Секція медицини сну та нейрофізіології Модератор: <i>Дарія Костюкова</i>	
12:20-12:40	Безпека дитячого сну. Від перших рекомендацій до національного проєкту в Україні	Дарія Костюкова к.мед.н., президентка Європейської асоціації медицини сну та нейрофізіології (ESMANA) Науковий співробітник лабораторії дитячого сну, клініка Вестбрандербург Лікарка функціональної діагностики, дитячий невролог, неонатолог
12:40-13:00	Sleep, Epilepsy and Cognition – Сон, епілепсія та когніція – взаємний вплив	Александре Датта завідувач відділення нейро- та розвиткової педіатрії, Університетська дитяча лікарня Базеля (UKBB) Співкерівник Університетського центру сну, епілепсії та хрономедицини (USB, UKBB, UPK) Консультант з питань сну та епілепсії, Дитяча клініка Інсельшпіталь, Берн



13:00-13:20	Нейрофідбек у лікуванні розладів сну, епілепсії та РДУГ	Олександр Шевченко доктор медицини, Oberarzt, лікар-нейропедіатр, завідувач педіатричної електрофізіологічної лабораторії Соціально-педіатричного центру Інн-Зальцах Академічної лікарні Мюнхенського університету
13:20-13:40	Коли ліки не працюють: нейрохірургічні стратегії лікування фармрезистентних судом	Ірина Головатюк лікар дитячий невролог, лікар функціональної діагностики НДСЛ «Охматдит», МОЗ України
13:40-14:00	ESES у дітей: прихована загроза нейророзвитку	Максим Розяєв лікар дитячий невролог, асистент кафедри педіатрії, дитячої неврології та медичної реабілітації, НУОЗ України імені П.Л. Шупика Лікар неврологічного відділення НДСЛ «Охматдит»
14:00-14:20	Про що розповідають нам ЕЕГ- патерни сну	Ольга Тичківська дитячий невролог, керівник центру нейрофізіології, лікарня святого Миколая 1-го ТМО, Львів Асистент кафедри педіатрії та неонатології, ФПДО Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького
14:20-14:40	Сон як біомаркер нейророзвитку: клінічне значення в умовах війни	Майя Альюсеф к.м.н., PhD, викладачка факультету медицини та природничих наук Латвійський університет (Рига, Латвія); стажування за програмою ERASMUS+ в Університетській клініці Варшавського медичного університету членкиня Американської академії медицини сну (AASM).
14:40-15:00	Обговорення. Підведення підсумків сесії	



15:00-16:40	Секція Психіатрії Модератор: <i>Юлія Рокутова</i>	
15:00-15:20	Взаємодія генетичного та клінічного поліморфізма: в фокусі уваги епілептичні енцефалопатії розвитку	Ігор Марценковський канд. мед. наук, лікар-психіатр дитячий, завідувач відділу наукових досліджень ДУ «Інститут судової психіатрії МОЗ України», лікар-психіатр дитячий Центру ментального здоров'я НДСЛ «Охматдит» МОЗ України
15:20-15:40	Поведінкові фенотипи при рідкісних генетичних синдромах: інструменти для міждисциплінарної діагностики та підтримки	Юлія Рокутова лікарка психіатрична дитяча, лікарка неврологиня дитяча Регіональний медичний центр родинного здоров'я, НРЦ «Dnipro Id» Членкиня групи «Безбар'єрний Безпековий Простір та реабілітація дітей з інвалідністю» при ОДА
15:40-16:00	Ризики та альтернативи: фармакотерапія гіперактивності у дітей з РАС і РДУГ	Вікторія Самініна лікарка дитяча психіатрична, педіатрична
16:00-16:20	Розлад аутистичного спектру та коморбідна неврологічна патологія	Денис Бойчук лікар педіатр, дитячий невролог Координатор програм медичного здоров'я «Інститут ветеранів «Архітектура стійкості», КНУБА
16:20-16:40	Обговорення. Підведення підсумків сесії	



16:40-17:40	Випадки з практики Модератор: <i>Дмитро Микитенко</i>	
16:40-17:00	Клінічний випадок: Поєднана генетична патологія – синдром Барде-Бідля та синдром Клайнфельтера	Еріка Пацкун к.мед.н., лікар-генетик Генетичний центр материнства та дитинства професора Микитенка
17:00-17:20	Клінічний випадок: Синдром О'Кура-Чунга – складний шлях до діагнозу	Надія Фоменко к.мед.н., доцент кафедри дитячих хвороб післядипломної освіти, лікар-педіатр, лікар-генетик Івано-Франківський національний медичний університет
17:20-17:40	Обговорення. Підведення підсумків сесії	
17:40-18:00	Підведення підсумків та перспективи	Дмитро Микитенко к.мед.н., професор, лікар-генетик, керівник Генетичного центру материнства та дитинства професора Микитенка, Професор кафедри фізичної терапії, Міжнародний науково-технічний університет імені академіка Юрія Бугая



DISTRIBUTION OF CGG TRINUCLEOTIDE REPEAT ALLELE FREQUENCIES IN THE FMR1 GENE AMONG MALE AND FEMALE INDIVIDUALS IN UKRAINE

Kravets V.^{1,3}, Shymanska I.^{1,2}, Zilinska O.¹, Makukh H.^{1,2}

¹ *Scientific Medical Genetic Center "LeoGENE", Lviv, Ukraine*

² *Lviv Regional Clinical Perinatal Center, Lviv, Ukraine*

³ *Ivan Franko Lviv National University, Lviv, Ukraine*

Introduction. The FMR1 gene is associated with Fragile X syndrome (Martin–Bell syndrome), the most common inherited cause of intellectual disability. The number of CGG repeats in the FMR1 promoter region determines normal, premutation, or full-mutation status. Population-level allele frequency studies enable the assessment of genetic diversity and the identification of potential risks for disease occurrence.

Materials and methods. The study material comprised 1,098 DNA samples obtained from 355 men and 743 women (male: female ratio = 1:2) residing in Ukraine. Female participants underwent testing in the context of preconception assessment without clinical symptoms, whereas male participants were tested for diagnostic purposes. FMR1 allele sizes were determined by PCR using the commercial CarrierMax kit (ThermoFisher, USA), followed by capillary electrophoresis on a SeqStudio analyzer (Applied Biosystems, USA). Fragment analysis was performed with GeneMapper software. Statistical analysis of allele frequencies was conducted using Google Sheets.

Results. The most frequent allele in both males and females was the 30-CGG repeat allele, detected at a frequency of 29.6%. The proportion of this allele in the homozygous state among women was 19.2%. The frequency of premutation alleles (55–200 repeats) among women was 0.47%. No alleles with >200 repeats were detected in female participants. Among men, full-mutation alleles (>200 repeats) were observed at a frequency of 3.66%.

Conclusions. The predominant allele in our sample was the 30-CGG repeat, consistent with published data. The elevated frequency of full mutations among male participants (3.66%) likely reflects non-random sampling and the diagnostic nature of the male cohort.



ВИПАДОК РІДКІСНОГО СИНДРОМУ ПОРУШЕННЯ НЕЙРОРОЗВИТКУ ПОВ'ЯЗАНОГО З ГЕНОМ *CHD5*

Бакум Х. Я., Акоюн Г. Р.

ДУ «Інститут спадкової патології» НАМН України
ДНП «Львівський національний медичний університет
ім. Данила Галицького»

Синдроми порушення нейророзвитку є однією з найчастіших причин звернень до генетика. Проблемність диференційної діагностики сформувала запит на молекулярно-генетичний аналіз, здатний прискорити встановлення діагнозу і забезпечити профілактику нових випадків в родині.

До чисельної когорти молекулярних маркерів нейророзвиткових порушень нещодавно залучено варіанти гена *CHD5* (Chromodomain-Helicase DNA-binding protein). Місенс варіанти гена *CHD5* здатні викликати низку психоневрологічних розладів, зокрема, описаний у 2021 р. синдром Паренті-Мігнот (Parenti-Mignot neurodevelopmental syndrome; 619873) з аутосомно-домінантним типом успадкування¹. Найчастіше він проявляється затримкою мовлення (81%), поведінковими порушеннями (69%), інтелектуальними порушеннями (64%), епілепсією (62%) та м'язовою гіпотонією (56%)². На сьогодні описано лише 16 випадків синдрому Паренті-Мігнот, виявлених на підставі повноекзомного секвенування, з них 12 виявились варіантами *de novo*.

У нашому випадку здорові батьки пробанда 2009 р.н. звернулись зі скаргами на порушення поведінки, проблеми з навчанням, виражену втому, емоційну лабільність, стереотипні рухи, численні побутові ритуали, нерозуміння абстракцій та метафор, напруженість, тривожність, нерозуміння соціальних норм поведінки та взаємодії, деформацію грудної клітки, задишку при фізичних навантаженнях. Ранній розвиток без відхилень, але з двох років постійно обстежувався з приводу затримки мовлення.

При огляді в віці 15 р. звертали увагу виражена тривожність та емоційна лабільність, розлади поведінки, генералізована м'язова гіпотонія, фізичні відхилення: асиметрія постави, виражений кіфосколіоз, лікоподібна деформація грудної клітки, виражена двобічна плоскостопість. Притаманні для пробанда часті респіраторні порушення згідно висновку пульмонолога пов'язані з деформацією грудної клітки. Висновок психіатра: розлади психіки, внаслідок дисфункції головного мозку, з мовленєвими (ЗНМ III рівня), когнітивними, вираженими емоційно-



вольовими, церебрастенічними та поведінковими порушеннями аутистичного спектру; порушена соціальна адаптація.

Застосування нейророзвиткової панелі NGS не виявило жодного патологічного варіанту. Методом повногеномного секверування в лабораторії CENTOGENE виявлено гетерозиготне носійство міссенс варіанту *CHD5* с.4816G>A (p.Asp1606Asn). Аспаргінова кислота, що замінилася на аспарагін, має вирішальне значення для нейротрансмісії³, що узгоджується з висновком MutationTaster про патогенність варіанту. Поза тим, на даний час варіант *CHD5* с.4816G>A вважається варіантом невизначеного значення і не був описаний при синдромі Паренті-Мігнот.

SEQUENCE VARIANTS

GENE	VARIANT COORDINATES	AMINO ACID CHANGE	ZYGOSITY	IN SILICO PARAMETERS*	ALLELE FREQUENCIES**	TYPE AND CLASSIFICATION***	RELATED DISORDER (OMIM®) AND MODE OF INHERITANCE
CHD5	NM_015557.2:c.4816G>A	p.(Asp1606Asn)	Heterozygous	PolyPhen: Benign SIFT: Tolerated MutationTaster: Disease causing Conservation_nt: moderate	gnomAD: - ESP: - 1000 G: -	Missense Uncertain significance	Parenti-Mignot neurodevelopmental syndrome (619873), AD

Рекомендовано проведення сегрегаційного аналізу варіанту *CHD5* с.4816G>A для з'ясування його походження: чи виник *de novo* чи успадкований від одного з батьків. Переважна більшість випадків синдрому Паренті-Мігнот зумовлена варіантами *de novo*, лише 4 з 16 випадків визнані родинними^{1,2}. З міркувань обмеженості випадків синдрому Паренті-Мігнот, подальшому вивченню підлягає питання ступеня пенетрантності варіанту *CHD5* с.4816G>A.

Висновок. Результати клінічних досліджень продемонстрували відповідність спектру клінічних ознак пацієнта проявам синдрому Паренті-Мігнот, вірогідність якого посилює носійство варіанту в гені *CHD5*, з яким асоціюється цей синдром. Зважаючи на обмеженість числа відомих випадків синдрому Паренті-Мігнот, спектр патогенних варіантів гена *CHD5* знаходиться на самому початку вивчення. При цьому, варто враховувати можливість відмінностей спектру патогенних варіантів в генетичній структурі різних етнічних груп.

Ключові слова: Parenti-Mignot neurodevelopmental syndrome, Паренті-Мігнот синдром порушення нейророзвитку, синдром порушення нейророзвитку, *CHD5*



Список використаних джерел:

1. <https://www.omim.org/entry/610771>
2. Parenti I, et al. Missense and truncating variants in CHD5 in a dominant neurodevelopmental disorder with intellectual disability, behavioral disturbances, and epilepsy. *Hum Genet.* 2021 Vol 140. N7:1109-1120. doi: 10.1007/s00439-021-02283-2.
3. Gerlei KZ, Uysal SY. A comparison of L- and D-Asp and Asn α -radicals a case study for atropisomerism. *Computational and Theoretical Chemistry* 2014, Vol 1038, pp 17-25. doi: <https://doi.org/10.1016/j.comptc.2014.03.040>



РУХОВІ РОЗЛАДИ ПРИ ГЕНЕТИЧНИХ ЗАХВОРЮВАННЯХ: ХВОРОБА ГАНТІНГТОНА (КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК НЕТИПОВОГО ПІЗЬНОГО ПОЧАТКУ)

Гринюк С. В., Матвійчук Т. Д.

КНП «Криворізька міська лікарня №7» КМР, м. Кривий Ріг, Україна

Хвороба Гантінгтона (ХГ) (МКХ-11 8A01.10) є однією з найвідоміших генетичних причин рухових розладів [1,2]. Це рідкісне, одне з найважчих, прогресуючих нейродегенеративних захворювань головного мозку з аутосомно-домінантним типом успадкування, яке проявляється поєднанням гіперкінетичних рухових симптомів, когнітивного дефіциту та психічних розладів [2]. Через свій ранній початок, прогресуючий перебіг та відсутність радикального лікування захворювання має значне соціальне та медичне значення [3]. Частота ХГ становить приблизно 5–10 випадків на 100 000 населення в європейських популяціях [2]. Захворювання зумовлене подовженням CAG триплетних повторів у гені НТТ на 4-й хромосомі [4]. В нормі має місце до 26 повторів; 36 і більше вказує на патогенний алель. Встановлено, що чим більша кількість повторів, тим раніше проявляється хвороба. Дане явище отримало назву генетичної антиципації [3]. Патогенез ХГ пов'язаний з утворенням патологічного білка хантінгтину, який має токсичний вплив на нейрони, особливо в стріатумі (хвостаті ядро, путамен), що призводить до дисбалансу між прямим та непрямим шляхами контролю рухів [4]. Надалі ураження поширюється на кору головного мозку, викликаючи когнітивні та психічні розлади [5]. Основні симптоми ХГ умовно поділяють на три групи: 1) рухові: хорея, дистонія, порушення ходи, дизартрія, дисфагія; 2) когнітивні: порушення виконавчих функцій, деменція; 3) порушення психіки: депресія, тривога, дратівливість, агресивність, психоз [2,3]. Захворювання зазвичай починається у віці 30–50 років, з більшою частотою у чоловіків. Тривалість життя після дебюту – близько 15–20 років [3]. Найчастішими причинами смерті є ускладнення, не пов'язані безпосередньо з патогенезом захворювання: аспіраційна пневмонія, інфекції, ускладнення від падінь та виснаження [2,5]. Основними методами діагностики ХГ є: генетичне тестування (золотий стандарт) [4]; нейровізуалізація: виявляється атрофія хвостатого ядра, розширення бічних шлуночків [5]; шкала UHDRS для моніторингу моторних, когнітивних і психічних проявів [7].

Представляємо наше спостереження: пацієнт С., 1966 р.н., чоловік.



Скарги на мимовільні насильницькі рухи головою за типом погойдування, закидання голови доверху і витягування шиї, в тулубі за типом незначної торсії, хореоатетоїдні рухи в верхніх та нижніх кінцівках, що зменшуються в стані спокою, відсутні в період сну, порушену ходу, періодичне підвищення АТ, схуднення, виражену загальну слабкість.

Анамнез захворювання: Зі слів хворого насильні рухи в кінцівках почали турбувати з грудня 2024 р. без будь-якої причини епізодично. З 10.01.2025 після стресової ситуації протягом трьох днів наростили насильницькі рухи голови та кінцівок. Знаходився на амбулаторному лікуванні у сімейного лікаря з гіпертонічною хворобою, діагноз: хорея? При стаціонарному дообстеженні в 01.2025 р. і 03.2025 р. запідозрений і підтверджений діагноз хвороби Гантінгтона.

Анамнез життя: Психомоторний розвиток відповідає віку. В анамнезі періодичні застудні, гіпертонічна хвороба. Відмічає схуднення на 10 кг за останні 12 міс..

Генеалогічний анамнез: має місце обтяження родоводу по патології серцево-судинної системи. Зі слів пацієнта у сім'ї по материнській лінії «хворіли на паркінсонізм».

У фенотипі звертає увагу на себе знижена вага тіла (ІМТ – 17.2), м'язова гіпотонія, ламкість волосся та нігтів, вузьке обличчя, посилення фізіологічних лордозів і грудного кіфозу, килеподібна деформація грудної клітини.

Неврологічний статус: Астенізований. Насильницькі рухи голови, тулуба, верхніх та нижніх кінцівок з 2-х сторін хореоатетоїдного характеру. ЧМН: легка н/лицева асиметрія праворуч, в іншому б/о. Сухожильно-періостальні рефлекси погашані, D=S. Патологічних пірамідних знаків немає. Парезів немає. Тонус м'язів кінцівок знижений. Координаторні проби кінцівками виконує задовільно. У позі Ромберга стійкий. Порушень чутливості не виявлено. Хода порушена, «пританцьовуючи», самостійна.

Дані додаткових методів обстеження: у пацієнта знаходилися в межах вікової норми показники загального аналізу крові та сечі, глікемії; в біохімічному аналізі крові показники в межах референтних значень, окрім рівня загального холестерину – 6,0 (норма 1,71 – 5,91 ммоль/л); рівень церулоплазміну – 0,19 (норма 0,16 – 0,45 г/л) знаходився в межах норми; за результатами ДНК-діагностики в одній з хромосом виявлена підвищена кількість CAG-повторів в 1-му екзоні гена HTT; на УЗД органів черевної порожнини, нирок та сечового міхура виявлені ознаки гепатомегалії, стеатозу печінки, ліпоматозу підшлункової залози, дрібних конкрементів обох нирок без порушення уродинаміки; на МРТ головного мозку виявлені ознаки вогнищевих змін паренхіми мозку судинного характеру (Fazekas 1), ознаки кортикальної атрофії 1 ст.; оцінка за шкалою UHDRS-TMS – 39 балів вказує на більше середню тяжкість рухових розладів; МОСА тест виявив легкі когнітивні порушення – 26 балів; за шкалою HDRS – 17 балів виявлений депресивний розлад середнього ступеню (пацієнт до



обстеження не звертав увагу на свій стан психіки, не обстежувався і не лікувався).

Висновки

У цілому хвороба Гантінгтона – складне рідкісне нейродегенеративне захворювання, яке вимагає мультидисциплінарного підходу в його своєчасній діагностиці і терапії. Описаний випадок цікавий своїм пізнім початком, фактором стресу, як тригером прогресування захворювання, відсутністю характерної МР-картини ураження підкіркових структур головного мозку при наявності ознак початкової атрофії кори головного мозку, відносного збереження когнітивних функцій при наявності скритого депресивного розладу, характерних рухових порушень і підтвердження діагнозу захворювання результатами ДНК-діагностики. Своєчасна діагностика ХГ при наявності у пацієнтів трьох основних груп клінічних симптомів: рухових, когнітивних та порушення психіки вимагають пильної уваги та проведення раннього генетичного дослідження.

Ключові слова: хвороба Гантінгтона, клінічний випадок, діагностика.

Список використаних джерел:

1. <https://icd.who.int/browse/2025-01/mms/en#2132180242>
2. Walker FO. Huntington's disease. *Lancet*. 2007;369(9557):218–228.
3. Ross CA, Tabrizi SJ. Huntington's disease: from molecular pathogenesis to clinical treatment. *Lancet Neurol*. 2011;10(1):83–98.
4. Bates GP, et al. Huntington disease. *Nat Rev Dis Primers*. 2015;1:15005.
5. Novak MJ, Tabrizi SJ. Huntington's disease. *BMJ*. 2010;340:c3109.
6. Reilmann R, Leavitt BR, Ross CA. Diagnostic criteria for Huntington's disease based on natural history. *Mov Disord*. 2014;29(11):1335–1341.
7. Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Mov Disord*. 1996;11(2):136–142.



НЕЙРОРОЗВИТКОВІ ПОРУШЕННЯ ПРИ СИНДРОМІ ПІТТА-ГОПКІНСА З ВИЯВЛЕННЯМ ВАРІАНТА TCF4 c.2126A>C (p.Lys709Thr)

Дробчак М. І., Акоюн Г. Р., Гельнер Н. В.

ДУ Інститут спадкової патології НАМНУ

Актуальність: Синдром Пітта-Гопкінса - це генетичний розлад нейророзвитку, спричинений патогенним варіантом в гені *TCF4*, що успадковується за аутосомним домінантним типом успадкування з частотою 1:10000 – 1:40000. Основні фенотипічні ознаки синдрому включають характерні ознаки лицьового дисморфізму (тонкі брови, глибоко посажені очі, високе та широке чоло, верхня губа часто тонка, з глибоким виїмчастим контуром, що підкреслює форму лука Купідона, а нижня губа, навпаки, повна і вигнута. Основними клінічними ознаками є знижений м'язовий тонус, особливо в ранньому дитинстві, що може впливати на розвиток моторних навичок, порушення координації та рівноваги, а також можливі труднощі з ходьбою, порушення дихального ритму (епізоди пароксизмального тахіпное та гіпервентиляції, що супроводжуються апное і ціанозом). Часто у пацієнтів також розвивається епілепсія, когнітивні та поведінкові особливості, аутистичні риси, а також підвищена тривожність та сенсорна чутливість, мікроцефалія, міопія та низькорослість.

Опис клінічного випадку: Хлопчик віком 2 роки з клінічною картиною, характерною для СПГС. Відзначалася виражена затримка психомоторного розвитку з раннього віку. Дитина не досягла вікових моторних навичок: Перевертається, не повзає, не пересувається без підтримки. Відзначається тетрапарез, м'язова гіпотонія та стереотипні рухи руками, що перешкоджає формуванню цілеспрямованої моторики. Спостерігається повна відсутність експресивного мовлення. Вокалізації монотонні, без спроб артикуляційного відтворення складів. Рецептивне мовлення обмежене – дитина не розуміє простих інструкцій, на ім'я реагує вибірково, реагує лише на емоційно забарвлені звернення. Зоровий контакт збережений, інструкції не виконує. Відзначається характерна дисоціація між глибоким порушенням мовлення та збереженою соціальною увагою. Генетичне дослідження (NGS): Виявлено варіант *TCF4* c.2126A>C (p.Lys709Thr), який корелює з фенотипом СПГС та розглядається як ключовий діагностичний маркер. (OMIM: 610954). Дисморфічні риси: вузький лоб, тонкі латеральні брови, широкий носовий міст і кінчик носа, виразний середній відділ обличчя, повні щоки, широкий



рот, потовщені або надмірно складені завитки вух. Дихальні розлади: епізоди гіпервентиляції та апное, тривалість 2–5 хвилин, іноді виникають незалежно один від одного. Системні прояви: тяжкі закрепи, гастроєзофагальний рефлюкс; тонкі пальці та поперечна долонна складка; недорозвиненість статевих органів.

Обговорення: Клінічні та молекулярно-генетичні дані підтверджують діагноз СПГС. Виражена диспропорція між збереженою соціальною емоційною відповіддю та практично повною відсутністю мовлення є характерною для пацієнтів із патогенними варіантами TCF4. Випадок підкреслює значення розширеної панельної та екзомної діагностики при тяжких нейророзвиткових порушеннях.

Висновки

1. Варіант TCF4 с.2126A>C (p.Lys709Thr) дозволяє підтвердити клінічну гіпотезу та уточнити прогноз перебігу захворювання.

2. Сучасні молекулярно-генетичні дослідження дозволяють встановити етіологію розладу, прогнозувати його перебіг і підбирати персоналізовані підходи мультидисциплінарною командою фахівців. Лікар-генетик є провідним учасником мультидисциплінарної команди, завданням якого є ідентифікація спадкових і генетично детермінованих захворювань, підбір відповідних методів молекулярної діагностики, інтерпретація результатів генетичних досліджень та розробка персоналізованих планів спостереження за пацієнтом. Співпраця мультидисциплінарної команди сприяє комплексному розумінню клінічного випадку, що особливо важливо при орфанних мультисистемних патологіях.

Ключові слова: синдром Пітта-Гопкінса, TCF4, нейророзвиток, когнітивні порушення, епілепсія, генетична діагностик

Список використаних джерел:

1. Rosenfeld J.A., et al. Pitt-Hopkins Syndrome: Clinical and molecular review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019.
2. Whalen S., et al. Novel TCF4 variants and genotype–phenotype correlations in Pitt–Hopkins syndrome. *Hum Genet.* 2012.
3. Marangi G., Zollino M. Pitt-Hopkins Syndrome and TCF4-related disorders. *Mol Syndromol.* 2015.
4. Amiel J., et al. Pitt-Hopkins syndrome: clinical and molecular findings. *Eur J Hum Genet.* 2007.



ЕФЕКТИВНІСТЬ ДІАГНОСТИКИ ФЕНІЛКЕТОНУРІЇ (ФКУ) В МЕЖАХ ПРОГРАМИ РОЗШИРЕНОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ

Мамчур О. Р.¹, Синенька Н. М.¹, Дробчак М. І.²,
Малахова А. Й.², Макух Г. В.¹

¹Регіональний центр неонатального скринінгу,
Львівський обласний клінічний перинатальний центр, м.Львів

²Інститут спадкової патології НАМНУ, м.Львів

Вступ: Фенілкетонурія (ФКУ) - одне з найпоширеніших спадкових порушень обміну речовин, зумовлене порушенням метаболізму фенілаланіну. Несвоєчасне виявлення захворювання може призвести до розвитку тяжких неврологічних порушень. В Україні неонатальний скринінг на ФКУ запроваджено у 1980-х роках, а з жовтня 2022 року його розширено до 21 захворювання та розпочато скринінг ФКУ методом тандемної мас-спектрометрії (LC-MS/MS). У пацієнтів з фенілкетонурією (ФКУ) без лікування і дотримання спеціальної дієти може спостерігатися розумова відсталість, мікроцефалія, судоми різного типу, гіперактивність та поведінкові розлади.

Мета: Оцінити ефективність діагностики фенілкетонурії (ФКУ) в умовах розширеної програми неонатального скринінгу, порівнявши результати використання тандемної мас-спектрометрії для виявлення ФКУ у новонароджених порівняно з традиційним методом імуноферментного аналізу (ELISA).

Матеріали і методи. Для дослідження використано висушені плями крові новонароджених, що надходили до Регіонального центру неонатального скринінгу та Інституту спадкової патології НАМНУ. Проведено порівняльний аналіз результатів скринінгу за два періоди: у 2013–2022 роках застосовувався метод ELISA (n = 540 862), а з жовтня 2022 по серпень 2025 року — тандемна мас-спектрометрія (LC-MS/MS) (n = 165 774).

Результати. У межах програми розширеного неонатального скринінгу в Україні проводиться обстеження на 21 спадкове захворювання. Із них 14 визначаються за допомогою тандемної мас-спектрометрії, яка дає змогу одночасно аналізувати рівні 20 ацилкарнітинів і 4 амінокислот, у тому числі фенілаланіну (ФА).

З жовтня 2022 року методом тандемної мас-спектрометрії обстежено 165 774 новонароджених. У результаті виявлено 52 випадки гіперфенілаланінемії (рівень ФА >147,1 мкмоль/л), з яких 32 випадки



фенілкетонурії підтверджено молекулярно-генетичним методом. Частота захворювання у західних регіонах України становила 1:5180 новонароджених. Позитивна прогностична цінність (PPV) методу склала 61,5%. Для порівняння, у 2013–2022 роках методом ELISA серед 540 862 новонароджених було виявлено 357 випадків гіперфенілаланінемії, з яких підтверджено 51 випадок ФКУ, що відповідало частоті 1:10605 і PPV 14%.

Водночас було зафіксовано два випадки пропущених випадків ФКУ при неонатальному скринінгу: у цих родинах захворювання діагностували у другої дитини відразу після народження, тоді як у першої дитини діагноз встановили лише у віці 16 та 7 років відповідно. Ці спостереження ілюструють, що навіть при проведенні скринінгу можливі пропущені випадки. У таких дітей спостерігалися когнітивні порушення, розлади мовлення та поведінкові особливості, зокрема аутистичні риси, що тривалий час залишалися без уточненої етіології.

Висновки. Таким чином, впровадження тандемної мас-спектрометрії суттєво підвищило ефективність діагностики ФКУ, зменшило кількість хибнопозитивних результатів та дозволило пришвидшити виявлення остаточного діагнозу. Частота ФКУ у Західній Україні становить 1:5180 новонароджених, що відповідає середньоєвропейським показникам. Результати роботи вказують на наявність недиагностованих під час неонатального скринінгу випадків ФКУ. У випадках затримки нейророзвитку слід брати до уваги рівень ФА та проводити диференційну діагностику ФКУ.

Ключові слова: фенілкетонурія, неонатальний скринінг, тандемна мас-спектрометрія, ELISA.

Список використаних джерел:

1. Міністерство охорони здоров'я України. Наказ МОЗ України № 2142 від 01.10.2021 "Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні".
2. Azevedo Soares, C., Ferreira Almeida, M., Soares, G., & others. (2023). Predicting factors of neurodevelopmental performance in children with phenylketonuria. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 191(6), 1525–1529. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63174>.
3. Tang C., Li L., Chen T., (2024). Newborn Screening for Inborn Errors of Metabolism by Next-Generation Sequencing Combined with Tandem Mass Spectrometry. *International Journal of Neonatal Screening*, 2024, 10(2):28.
4. Hanley WB, Platt LD, Bachman RP, Buist N, Geraghty MT, Isaacs J, O'Flynn ME, Rhead WJ, Seidlitz G, Tishler B. Undiagnosed maternal phenylketonuria: The need for prenatal selective screening or case finding. *Am J Obstet Gynecol*. 1999;180(4):986–994. doi:10.1016/S0002-9378(99)70576-5.



ВИПАДОК СИНДРОМА ОКУРА-ЧУНГА: СКЛАДНИЙ ШЛЯХ ДО ДІАГНОЗУ

Фоменко Н. М.¹, Самоненко Н. В.², Фединська О. В.³

¹ Івано-Франківський національний медичний університет,
м. Івано-Франківськ

² Центр орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит»,
м. Київ

³ Івано-Франківська обласна дитяча клінічна лікарня,
м. Івано-Франківськ

Актуальність. Спектр генетичних синдромів, які супроводжуються порушенням нейророзвитку, доповнюється новими нозологічними формами, що стало можливим завдяки ідентифікації мутантних алелей у геномі людини шляхом повного екзомного секвенування. Зокрема, у 2016 р. був вперше описаний синдром Окура-Чунга (Okur-Chung Neurodevelopmental Syndrome, OCNDS)[3]. Вважаємо доцільним повідомити про даний синдром, що був діагностований у пацієнта з Прикарпатської популяції у 2025 р., з метою ознайомлення з ним широкого кола лікарів. Синдром Окура-Чунга це рідкісне генетичне захворювання, що характеризується порушенням нейророзвитку. Воно пов'язане з мутаціями в гені CSNK2A1, який кодує білок СК2α – одну з каталітичних субодиниць серин/треонін-протеїнкінази СК2. Тип успадкування: аутосомно-домінантний, найчастіше мутації – *de novo*. На даний час описано близько 300 випадків, більшість авторів [1,2,3,4,] відмічають майже у всіх хворих відставання у психомовленнєвому розвитку, у подальшому у 70% пацієнтів когнітивну недостатність пацієнтів, труднощі в навчанні, розлади аутичного (РАС), поведінкові розлади, такі як істерики, стереотипні рухи руками, порушення сну через порушення циркадного ритму, дуже характерною є м'язова гіпотонія, приблизно у 1/3 дітей судомний синдром, у фенотипі можуть бути окремі лицеві дизморфії, рідше ознаки м'язово-скелетної дисплазії, також у більшості дітей спостерігається значне відставання у рості при нормальних показниках соматотропного гормону. Дуже часто на початку маніфестації виникає підозра на метаболічне захворювання.

Опис випадку. Дитина-пробанд народилась у молодих здорових батьків, які заперечують спорідненість шлюбу, вагітність перша, без ускладнень, пологи фізіологічні у терміні 40 тижнів, маса тіла при народженні 3600 г., зріст – 52 см, оцінка за Апгар 8/8 бал, виписана на 3-й день. На ранньому штучному вигодовуванні (з 1,5 місяців). У віці 5 міс. маніфестував епілептичний синдром (клоніко-тонічні судоми з втратою



свідомості, при електроенцефалографії виявлені вогнища епіактивності), неврологом був призначений депакін, який хворий приймав 6 міс. Після 1-го року життя стало очевидним відставання у психомовленнєвому та моторному розвитку, також сповільнився ріст, дитина мала вибірковий апетит, погано набирала у масі тіла, спостерігалось періодичне блювання. У віці 3 роки 7 міс. хворий пройшов обстеження в ендокринологічному відділі НДСЛ «Охматдит», де був встановлений діагноз: Нанізм ідіопатичний (ріст – 3,2 сигми, рівні соматотропного гормону базальний і при навантаженні та інсуліноподібний фактор росту в нормі), після консультації генетика були заплановані спеціальні обстеження (біохімічні, цитогенетичні та молекулярно-генетичні), однак не всі обстеження були проведені у зв'язку з короткочасним перебуванням хворого у стаціонарі та рекомендована повторна консультація. У віці 4 роки 9 міс у зв'язку із збереженням основної симптоматики (відставання у психомовленнєвому розвитку, поведінкові розлади, поганий сон, дифузна м'язова гіпотонія у поєднанні з нанізмом) дитина була обстежена у Харківському спеціалізованому медико-генетичному центрі. Фенотипово при наявності окремих неспецифічних особливостей чітких даних за певну синдромальну патологію не виявлено. При біохімічному обстеженні: незначне підвищення пірувату, аргініну, сечової кислоти сироватки крові; лактат, креатинфосфокіназа в нормі, мікроелементи та вітаміни крові теж у нормі, крім незначного зниження сироваткового заліза та вітаміну Д, але чіткого нозологічного діагнозу не встановлено. Дитина виписана з рекомендаціями по дієті та медикаментозному лікуванню (бетаїн, біотин, креон, віт. Д). При огляді дитини генетиком (Івано-Франківський національний медичний університет) у віці 9 років відзначено: хлопчик далі має значну затримку у рості (- 3,6 сигми), фенотипово: світла шкіра і волосся, незначний гіпертрихоз спини, голубі райдужки та склери, диспластичні вушні раковини, гіпоплазія емалі зубів, множинний карієс, гіпермобільність суглобів, конічна форма термінальних фаланг пальців, дещо збільшений живіт, періодично схильність до закрєпів. З боку внутрішніх органів без виражених патологічних відхилень. При повторному біохімічному обстеженні (лабораторія «Ескулаб») було виявлено підвищення у сироватці крові метилгістидину, аспарагінової кислоти, знижений рівень пірувату. Гліадинову ентеропатію та непереносимість лактози виключено. Дитині проведена магнітно-резонансна томографія мозку: структурних змін не виявлено. Повторно проведена електроенцефалографія: явищ епіактивності на час обстеження не зафіксовано. Психіатром констатована когнітивна недостатність з елементами розладів аутичного спектру. Встановлено діагноз: Нанізм неуточненого генезу, когнітивна недостатність з елементами РАС на тлі можливого спадкового порушення метаболізму. Зважаючи на наявну клінічну симптоматику, варіабельні показники амінокислотного спектру крові, відсутність чіткого нозологічного діагнозу,



дитину було скеровано на референтне обстеження у Центр орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» м. Києва. При проведенні багатопанельного секвенування (лабораторія «Invitae», 2360 генів, що асоціюються з порушенням нервово-психічного та фізичного розвитку) було виявлено декілька варіантів генів (два з них патогенних та 11 з невизначеним значенням у гетерозиготному стані) при аутосомно-рецесивному типі успадкування, що апріорі заперечувало причетність даних генів до формування описаного фенотипу. Діагностичний пошук було продовжено. За результатами повного екзомного секвенування (лабораторія 3Billion, Корея) ідентифіковано варіант гену CSNK2A1 (сDNA:NM_1775596:c.572G>C) у гетерозиготному стані, який, асоціюється саме з аутосомно-домінантним синдромом Окура–Чунга.

Обговорення. Порівнюючи описаний випадок з наведеними випадками у літературі, слід відмітити наявність як ідентичності основного симптомокомплексу у них, так і виявлення мутантного варіанту саме гену CSNK2A1. І хоча варіант гену CSNK2A1 у нашого хворого класифікований на даний час як варіант з невизначеним значенням, вважаємо діагноз синдрому Окура-Чунга в нього доведеним, а даний варіант гену CSNK2A1 повинний бути рекласифікований як патогенний.

Висновок: Повне екзомне секвенування дуже часто є ключовим для встановлення нозологічного діагнозу, визначення прогнозу та проведення реабілітації у дітей з порушеним нейророзвитком.

Ключові слова: Окура-Чунга синдром, нанізм, затримка нейророзвитку, ген CSNK2A1

Список використаних джерел:

1. Khamirani, H. J., Zoghi, S., Faghihi, F., Dastgheib, S. A., Hassanipour, H., Tabei, S. M. B., et al. (2021). Phenotype of ST3GAL3 deficient patients: A case and review of the literature. *European Journal of Medical Genetics*, 64, 104250. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2021.104250>
2. Martinez-Monseny, A. F., Casas-Alba, D., Arjona, C., Bolasell, M., Casano, P., Muchart, J., et al. (2020). Okur-Chung neurodevelopmental syndrome in a patient from Spain. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 182(1), 20–24. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61397>
3. Okur, V., Cho, M. T., Henderson, L., Retterer, K., Schneider, M., Sattler, S., et al. (2016). De novo mutations in CSNK2A1 are associated with neurodevelopmental abnormalities and dysmorphic features. *Human Genetics*, 135(6), 699–705. <https://doi.org/10.1007/s00439-016-1677-y>
4. Ritter, A. L., McDougall, C., Cohn, M., et al. (2022). Clinical features of Okur-Chung neurodevelopmental syndrome: Case series and review. *Molecular Syndromology*, 13(6), 381–389. <https://irp.cdn-website.com/57d8ccd9/files/uploaded/msy-0013-0381.pdf>

Наукове електронне видання

МАТЕРІАЛИ

Всеукраїнської конференції з міжнародною участю

GENETIC INITIATIVE: НЕЙРОРОЗВИТОК ГЕНЕТИКА ТА НЕЙРОРОЗВИТОК: міждисциплінарні підходи до діагностики, лікування та реабілітації

ЗБІРНИК ТЕЗ

17-18 жовтня 2025 року

(м. Київ)

ISBN 978-617-8187-60-6 (електронне видання)



Підписано до видання 06.10.2025 р. Формат 60×84/8.
Гарнітура Arial. Ум. друк. арк. 2,66. Обл.-вид. арк. 2,89.
Замовлення № 3246.

Книжкове видавництво ФОП Вишемирський В.С.
Свідоцтво про внесення до державного реєстру суб'єктів видавничої справи:
серія ХС №48 від 14.04.2005 р., видано Управлінням у справах преси та інформації
73000, Україна, м.Херсон, вул. Соборна, 2,
тел. +38050-133-10-13, e-mail: printvvs@gmail.com