

***Современные проблемы
здоровья и болезней,
которые имеют шанс преодоления***

Е.Я. Гречанина

*Украинский институт клинической генетики ХНМУ
Харьковский межобластной специализированный
медико-генетический центр- центр редких (орфанных)
заболеваний*

Харьков, Украина

2016г.

- В США уровень многих хронических заболеваний растет, а учитывая биомаркеры здоровья – ожирение, диабет и гипертензию, – будет расти и дальше. Процент людей с избыточным весом и ожирением увеличился с 13% в 1962г. до 34% в 2008г.

- По данным центров по контролю и профилактике заболеваний США, заболеваемость сахарным диабетом второго типа с поправкой на возраст с 1980 по 2010 г удвоилась: с 2,5% до 6,9%.
- Заболевание гипертонией у взрослых американцев с 1997 по 2009г подскочила до 30%.

Научно доказанные эффекты цельной растительной диеты (ЦРД)

- Профилактика 95% случаев рака всех видов, включая вызванные токсинами окружающей среды.
- Почти 100% профилактика инфарктов и инсультов.
- Обратное развитие тяжелых заболеваний сердца.
- Быстрая и глубокая профилактика и обратное развитие сахарного диабета второго типа: через три дня после принятия этого лекарства пациенту опасно продолжать принимать инсулин.

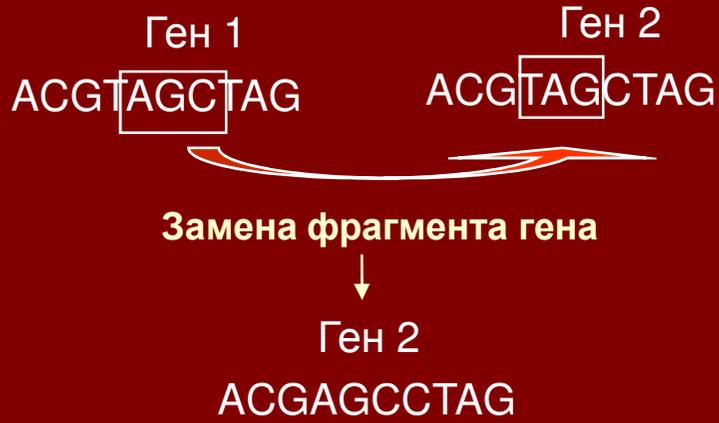
“Побочные эффекты”

- Идеальный вес без вреда для здоровья и особых усилий.
- Избавление от мигреней, прыщей, простуд и гриппа, хронических болей и кишечных расстройств.
- Улучшение зрения и слуха.
- Излечение эректильной дисфункции.

Последствия для окружающей среды

- Замедление и, возможно, устранение глобального потепления.
- Уменьшение загрязнения грунтовых вод.
- Отсутствие необходимости вырубать леса.
- Ликвидация агропромышленных ферм.
- Уменьшение голода.

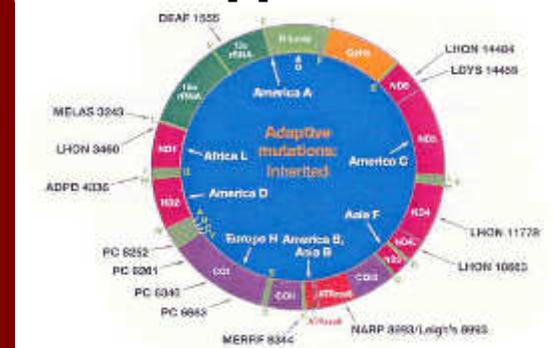
ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ



Ядерная ДНК



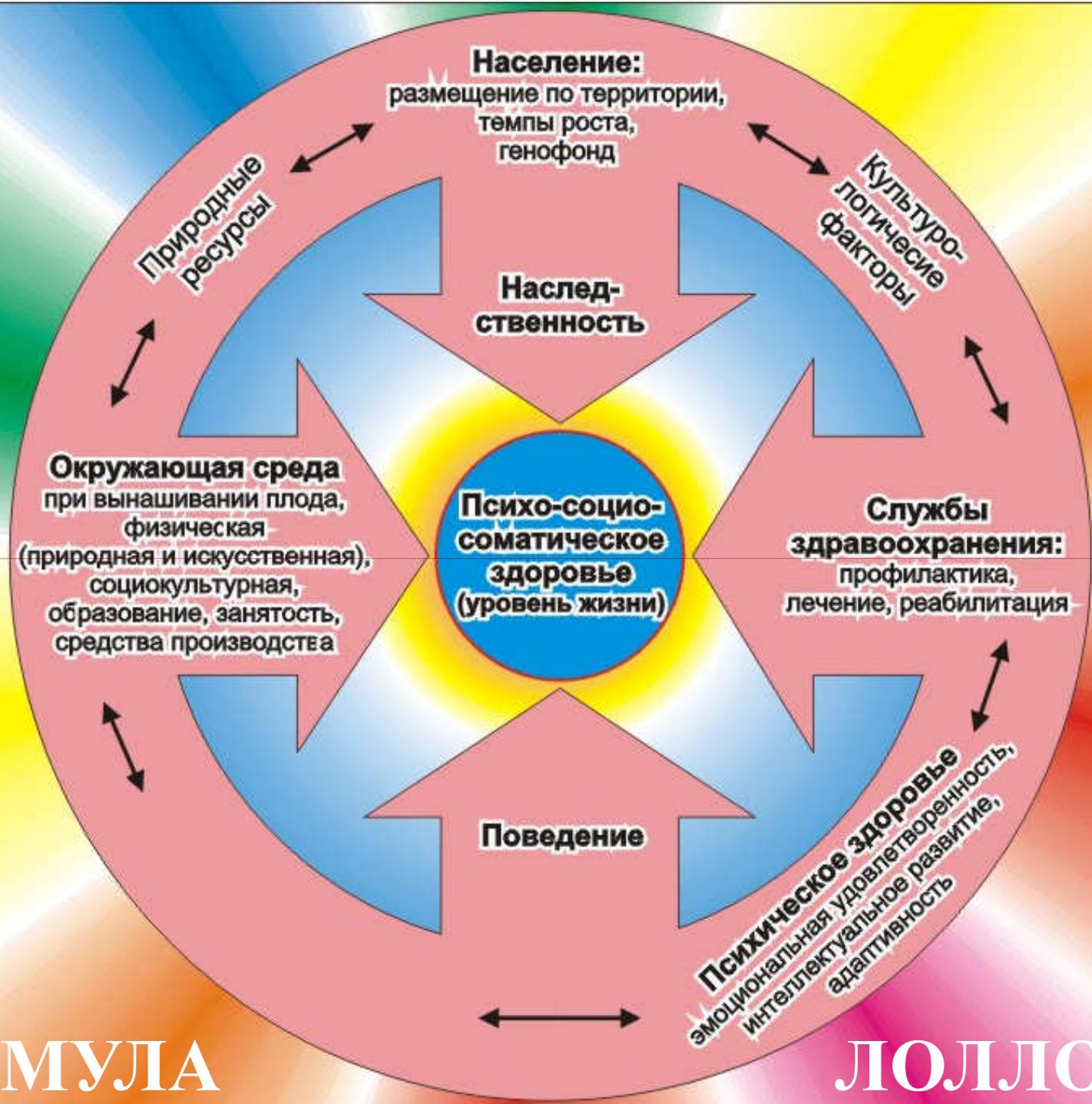
Митохондриальная ДНК



ГЕНОМНОЕ ЗДОРОВЬЕ

ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ
ФАКТОРЫ

ВНЕШНЕСРЕДОВЫЕ
ФАКТОРЫ



ФОРМУЛА

ЛОЛЛОНДА

Классификацию наследственных болезней обмена (НБО) в соответствии с типом психиатрических симптомов при дебюте заболевания:



➤ **Заболевания, требующие неотложной помощи (острые и рецидивирующие приступы спутанности сознания, ошибочно диагностируемые как острый психоз):**



- **дефекты цикла образования мочевины,**
- **дефекты реметилирования гомоцистеина из метионина,**
- **порфирии.**

Болезни с хроническими психиатрическими симптомами, возникающими в подростковом и зрелом возрасте (кататонический синдром, зрительные галлюцинации и аггравация при лечении):

- **гомоцистинурия,**
- **болезнь Вильсона-Коновалова,**
- **адрено-лейкодистрофию и**
- **лизосомные нарушения.**



Болезни с лёгкой умственной отсталостью и поведенческими изменениями или изменениями личности при позднем дебюте заболевания:

- **гомоцистинурию,**
- **спинносухожильный ксантоматоз,**
- **некетонемическая гиперглицинемия,**
- **недостаточность моноаминоксидазы А,**
- **недостаточность дегидрогеназы янтарного полуальдегида,**
- **недостаточность креатинового транспортера,**
- **α - и β -маннозидоз.**



Важная информация:

- На «**психиатрической стадии**» болезни специфическое лечение наиболее эффективно перед наступлением необратимых неврологических нарушений.
- **Атипичные** психиатрические симптомы, нерезко выраженные симптомы органического поражения ЦНС – мотивация для поиска НБО.
- **НБО** являются раритетными, но важными причинами психиатрических расстройств у подростков или взрослых.



- **Психиатрические симптомы** могут оставаться изолированными в течение многих лет, перед тем как станут очевидными более специфические органические симптомы.
- Так как психиатры плохо осведомлены об этих редких расстройствах, то НБО, наблюдаемые лишь при чисто психиатрическом заболевании остаются незамеченными.
- Для многих форм **существует** специфическое **лечение**.
- Можно избежать метаболической декомпенсации.
- Гарантией успешного лечения являются **знания** психиатров о существовании материальной основы (НБО) многих психиатрических нарушений.



Психические нарушения при некоторых НБО

Болезни	Наследственность/ возраст при дебюте заболевания	Психиатрические симптомы	Неврологические симптомы
Нарушения орнитинового цикла 	X-сцепленная (недостаточность ОТС), AR/ в любом возрасте	Приступы спутанности сознания, аномальное поведение; бред, вызванный высоким уровнем потребления белка или ситуациями с белковым катаболизмом	Инсультopodob- ные эпизоды (диплопия, гемипарез), пира- мидные симптомы, эпилепсия, кома



Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
Тошнота, рвота, головная боль	Обычный отёк или отёк мозга или высокие сигналы коры головного мозга	Гипераммониемия, гипреглутаминемия, нарушения других аминокислот в зависимости от метаболической блокады	Аммониемия , ААС (аминокислоты), уровень оротовой кислоты в моче

Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Недостаточ-
ность MTHFR

AR/в любом
возрасте,
может
проявиться
после 50 лет

Лёгкая
умственная
отсталость,
спутанность
сознания,
депрессия,
психоз,
острые или
подострые
психические
симптомы
(часто после
хирургических
вмешательств)

Кома,
пирамидный
синдром
периферическ
ая
невропатия,
инсульты





Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
Тромбоэмболические осложнения	Нормальная или лейкоэнцефалопатия	Гипергомоцистеинемия >100 мкмоль/л, гипометионинемия, низкий уровень фолатов	Гомоцистеинемия, ААС (аминокислоты), уровень фолатов в крови

Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Нарушения
метаболизма
кобаламинов

AR/в любом
возрасте

Лёгкая
умственная
отсталость,
спутанность
сознания,
депрессия,
психоз

Пирамидные
симптомы,
периферичес-
кая невропа-
тия, атрофия
зрительного
нерва



Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
--------------------	---------------------	-------------------------------------	---

Пигментный ретинит, гломерулорный нефрит, тромбоз эмболические осложнения	Нормальная или лейкоэнцефалопатия, высокий сигнал корково-спинно-мозговых путей и задних позвоночных столбов	Гипергомоцистеинемия >100 мкмоль/л, гипометионинемия, метилмалоновая ацидурия	Гомоцистеинемия, ААС ОАС (аминокислоты, органические кислоты)
---	--	---	--



Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

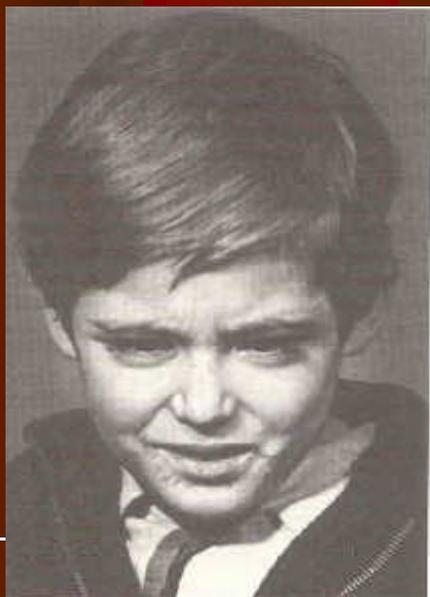
Неврологичес-
кие симптомы

Острые
порфирии

AD/взрослые

Эпизоды
спутанности
сознания,
психоз,
депрессия

Острая
периферическ
ая
невропатия,
эпилепсия



Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
--------------------	---------------------	-------------------------------------	---

Кишечные проблемы (боль, запор), семейная вегетативная дисфункция, тёмный цвет мочи, кожные симптомы (копропорфирия и смешанная порфирия)

Нормальная или последующая лейкоэнцефалопатия или кортикальные и субкортикальные области высокого сигнала

Высокий уровень выделения δ -минолевуллината и порфириногена с мочой

Уровень порфириногена в моче



Болезни	Наследственность/ возраст при дебюте заболевания	Психиатрические симптомы	Неврологические симптомы
<p data-bbox="174 501 456 619">Болезнь Вильсона</p> 	<p data-bbox="651 501 1084 858">AR/в любом возрасте 51% больных имеют психиатрические проблемы</p> 	<p data-bbox="1128 501 1576 1485">Поведенческие изменения и изменения личности, депрессия. Редкие случаи психоза, Раздражительность, Эмоциональность, агрессия, гнев у 70% больных, Опасность нейролептиков (острый прогрессирующий синдром с акинезией и ригидностью)</p>	<p data-bbox="1606 501 1951 651">Нарушения движения, дизартрия</p>

Системные
симптомы

МРТ головно-
го мозга

Основные
биологически
е
расстройства

Скрининг-тесты
(первооче-
редные тесты
выделены жир-
ным шрифтом)

Роговичное
кольцо
Кайзера-
Флейшера,
хроническое
заболевание
печени

Высокий
уровень
выделения
меди с мочой,
низкий
уровень меди
в плазме,
низкий
уровень
церулоплазми-
немии

**Церулоплаз-
-мин,**
купремия,
купрурия



Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Недостаточ-
ность цистатио-
нин- β -синтазы

AR/в любом
возрасте
51% больных
имеют
психиатричес-
кие проблемы

Умственная
отсталость,
поведенчески
е
изменения и
изменения
личности.
Редкие случаи
психоза
Жестокость,
Злоупотребле-
ние
лекарством
или
алкоголем,

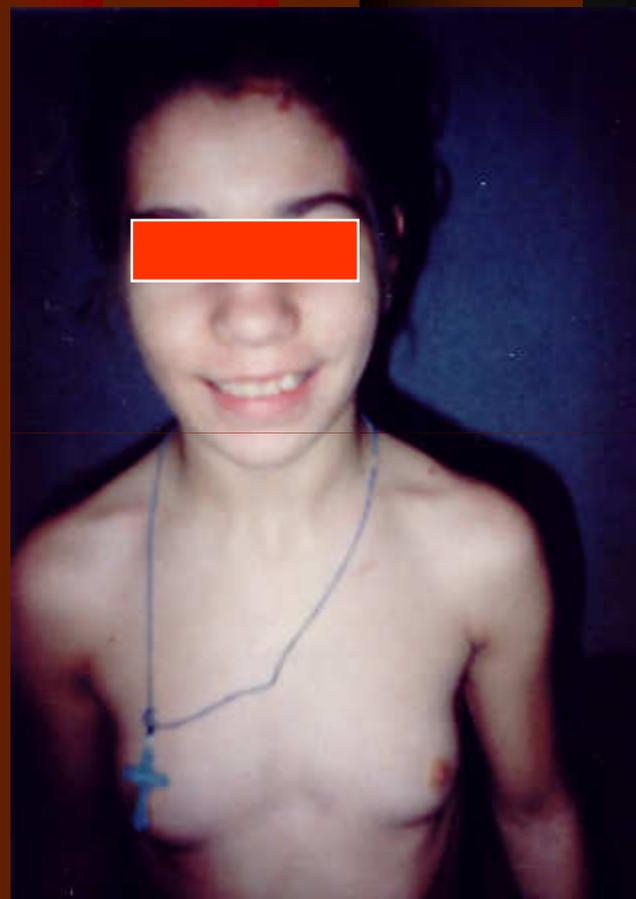
Эпилепсия,
инсульты,
дистония



Нарушение обмена аминокислот



Пролинемия



Валинемия

Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
Тромбоэмболические события, Марфано-подобные признаки, подвывих хрусталика	Нормальная	Гипрегомоцистеинемия >100 мкмоль/л, гиперметионинемия	Гомоцистеинемия, ААС (аминокислоты)



Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Некетонемиче-
ская
гипергли-
цинемия

AR/в любом
возрасте

Умственная
отсталость,
поведенчес-
кие проблемы,
эпизоды
спутанности
сознания

Нарушения
характера
движений,
вызванные
лихорадкой



Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
Отсутствуют	Нормальная	Гиперглицинемия, гиперглицинурия, отношение глицин в ЦСЖ/ глицин в крови выше 0,04	ААС (аминокислоты) (в крови и в ЦСЖ)



Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Недостаточ-
ность
дегидрогеназ
ы
янтарного
полуальдегид
а

AR/в детском
возрасте

Умственная
отсталость,
поведенчески
е проблемы

Приступы



Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
Отсутствуют	Нормальная или высокая	Высокий уровень выделения γ -гидроксимасляной кислоты с мочой	ОАС (органические кислоты)



Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Спинносухо-
жильный
ксантома-
тоз

AR/в любом
возрасте

Редкие
случаи
психоза

Мозжечковая
атаксия,
спастический
парапарез,
деменция,
перифериче-
ская
невропатия,
паркинсонизм



Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
--------------------	---------------------	-------------------------------------	---

<p>Юношеская катаракта, ксантомы, хроническая диарея</p>	<p>Лейкоэнцефалопатия, сигнальные нарушения (низкие или высокие) зубчатых ядер мозжечка</p>	<p>Высокий уровень холестанола</p>	<p>Стеро́лы (ВЭЖХ)</p>
--	---	------------------------------------	-----------------------------------



Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Метахрома-
тическая
лейкодист-
рофия



AR/в любом
возрасте

Психозоподобные
признаки
(иммитирующие
шизофрению)

Когнитивные
беспокойства,
спастический
парапарез,
мозжечковая
атаксия,
демиелини-
зирующая
поли-
нейропатия

Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
Отсутствуют	Перивентрикулярная лейкоэнцефалопатия	Низкий уровень активности арилсульфатазы А, высокий уровень выделения сульфатидов с мочой	Активность Арилсульфатазы А (в крови)

Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

GM₂-
ганглиозидоз



AR/в любом
возрасте

Эпизоды
психоза,
депрессия,
маниакальный
синдром

Мотонейрон-
ная болезнь
нижних
конечностей,
мозжечковая
атаксия, пи-
рамидные
симптомы,
дистония,
сенсорная
полиневропа-
тия

Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
Семейная вегетативная дисфункция	Нормальная или мозжечковая атрофия	Низкий уровень активности гексоаминидаз А или А+В	Уровень активности гексоаминидаз (в крови)



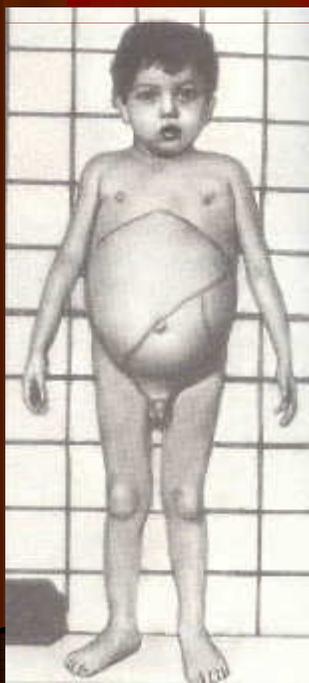
Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

**Болезнь
Ниманна-
Пика типа С**



AR/в любом
возрасте

Психоз,
депрессия,
маниакаль-
ный синдром

Когнитивные
беспокойства,
мозжечковая
атаксия,
вертикальная
глазодвига-
тельная
апраксия,
нарушения
движений
(дистония,
миоклонус)

Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
Сплено-мегалия, гепато-мегалия	Нормальная или кортикальная/мозжечковая атрофия	Аномальное накопление неэстерифицированного холестерина в лизосомах	Окрашивание Филиппином (фибробласты)



Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

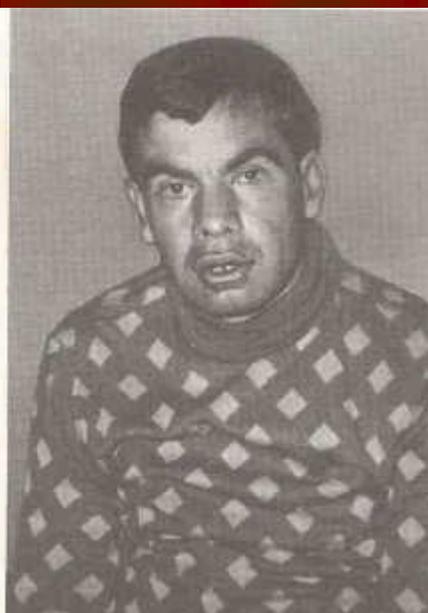
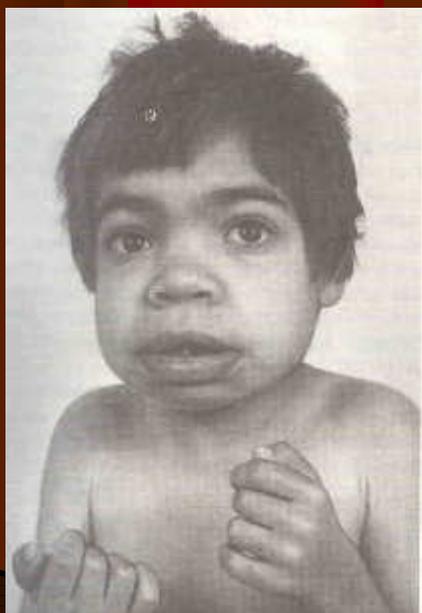
Неврологичес-
кие симптомы

**α-
Маннозидоз**

AR/в любом
возрасте

Умственная
отсталость,
эпизоды
психоза,
спутанност
ь сознания

Мозжечковая
атаксия,
пирамидные
симптомы



Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
--------------------	---------------------	-------------------------------------	---

Глухота, инфекции верхних дыхательных путей, дизморфия	Нормальная или с толстыми диплоидными интервалами, последующая лейкоэнцефалопатия	Высокий уровень выделения олигосахаридов с мочой, низкий уровень активности α -маннозидазы	Анализ олигосахаридов (в моче), уровень активности α -маннозидазы (в крови)
--	---	---	---



Болезни

Наследственность/
возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

**β-
Маннозидоз**



AR/в любом
возрасте

Умственная
отсталость,
повышенная
активность,
агрессивност
ь

Демиелини-
зирующая
поли-
невропатия
(один случай
заболевания)

Системные симптомы	МРТ головного мозга	Основные биологические расстройства	Скрининг-тесты (первоочередные тесты выделены жирным шрифтом)
--------------------	---------------------	-------------------------------------	---

<p>Ангиокаротомы, глухота, инфекции верхних дыхательных путей</p>	<p>Нормальная</p>	<p>Высокий уровень выделения олигосахаридов с мочой, низкий уровень активности β - маннозидазы</p>	<p>Анализ олигосахаридов (в моче), уровень активности β-маннозидазы (в крови)</p>
---	-------------------	---	---



Болезни

Наследствен-
ность/ возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Синдром
Санфилиппо
(МПС III)



AR/в любом
возрасте



Умственная
отсталость,
дизинтегри-
рующее
поведение,
аутизм

Деменция



Системные
симптомы

МРТ головно-
го мозга

Основные
биологические
расстройства

Скрининг-тесты
(первооче-
редные тесты
выделены жир-
ным шрифтом)

Лёгкие
дизморфи-
ческие
симптомы,
пигментный
ретинит

Нормальная

Высокий
уровень
выделения
гепарансульфат
а,
низкий уровень
ферментативны
х
активностей
(тип
недостаточност
и
фермента
зависит от типа

Анализ
**мукопо-
лисахаридо
в** (в моче),
специфи-
ческий
фермента-
тивный
анализ
(в крови)



Болезни

Наследствен-
ность/ возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Цероидный
липофусци-
ноз

AR (иногда
AD)/в
любом
возрасте

Депрессия

Деменция,
экстрапи-
рамидные
симптомы,
эпилепсия,
мозжечковая
атаксия,
атрофия
зрительного
нерва



Системные
симптомы

МРТ головно-
го мозга

Основные
биологические
расстройства

Скрининг-тесты
(первооче-
редные тесты
выделены жир-
ным шрифтом)

Отсутствуют

Атрофия
головного
мозга

Отложения
липофусцина в
нейронах,
редкие случаи
заболевания с
недостаточ-
ностью
пальмитоил-
протеинтиоэс-
теразы (PPT) у
взрослых

**Электронна
я
микроскопи
я**
кожных,
ректальных
биопсий или
биопсии
головного
мозга.
Уровень
активности



Болезни

Наследствен-
ность/ возраст
при дебюте за-
болевания

Психиатричес-
кие симптомы

Неврологичес-
кие симптомы

Болезнь
Фабри



X-
сцепленная

Депрессия,
суицид

Внезапные
приступы
акропа-
рестезий

Системные
симптомы

МРТ головно-
го мозга

Основные
биологические
расстройства

Скрининг-тесты
(первооче-
редные тесты
выделены жир-
ным шрифтом)

Cornea
verticillata,
протеинурия
, кардиомио-
патия,
ангиоке-
ратомы,
тугоухость

Внезапные
приступы,
лейкоэнце-
фалопатия,
высокий
сигнал
подушек
таламуса
(последова-
тельности T₁),
вертебробазил-
лярная
долихоэктазия

Низкий
уровень
активности
α-галактозида-
зы

Уровень α-
галактозидаз
ы в крови



Болезни	Наследственность/ возраст при дебюте заболевания	Психиатрические симптомы	Неврологические симптомы
<p data-bbox="174 507 600 922">Адренолейкодистрофия (церебральная форма)</p> 	<p data-bbox="651 507 1086 837">Х-сцепленная/ в любом возрасте</p>	<p data-bbox="1126 507 1489 922">Психоз, маниакальный синдром, депрессия</p>	<p data-bbox="1583 507 2011 1093">Спастический парез, эпилепсия, атрофия зрительного нерва</p>

Излечимые НБО, представленные психиатрическими симптомами (Седель с соавторами, 2007г.)

Болезни	Способы лечения
Дефекты орнитинового цикла	Ограничение потребления белка, бензоат натрия, фенилбутират натрия, L-аргинин, гемодиализация в случае комы.
Недостаточность MTHFR	Фолиновая кислота, бетаин, витамин B ₁₂ , рибофлавин
Нарушения кобаламинового метаболизма	Гидрококобаламин, фолиевая кислота, бетаин
Острые порфирии	Избегать инициирующих факторов, перфузия глюкозы, перфузия гема
Болезнь Вильсона	D-Пеницилламин, цинк, триентин
Недостаточность цистатионин-β-синтазы	Витамин B ₆ , безбелковая диета,
Спинносухожильный ксантоматоз	Хенодеоксихолевая кислота
Некетонемическая гиперглицинемия	Бензоат натрия, декстрометорфан
Янтарный полуальдегид дегидрогеназы	Бензодиазепины



Психиатрические симптомы при НБО у подростков и взрослых

	Спутанность сознания	Умственная отсталость	Поведенческие расстройства	Кататония	Зрительные галлюцинации	Психоз (шизофрения)	Депрессия
Дефекты орнитинового цикла	+	+/-	+	+	+	+	+
Cbl (C, G)	+	+	+		+		+
Недостаточность MTHFR	+	+	+	+	+	+	+
Порфирия	+		+	+		+	+
Болезнь Вильсона		+/-	+	+		+/-	+
Недостаточность CBS		+	+			+/-	+

	Спутанность сознания	Умственная отсталость	Поведенческие расстройства	Кататония	Зрительные галлюцинации	Психоз (шизофрения)	Депрессия
СТХ		+	+	+		+	
MLD			+			+	
GM ₂ -ганглиозидоз			+	+	+	+	+
NPC			+	+	+	+	+
α-Маннозидоз		+	+		+	+	
β-Маннозидоз		+	+				
ALDc			+			+	+
Некетонемическая гиперглицинемия		+	+				

	Спутанность сознания	Умственная отсталость	Поведенческие расстройства	Кататония	Зрительные галлюцинации	Психоз (шизофрения)	Депрессия
Недостаточность моноаминоксидазы А		+	+				
Недостаточность Креатинового транспортера		+	+				
Недостаточность Дегидрогеназы янтарного полуальде		+	+				

Лечение, используемое в психиатрии и способное обострять метаболические заболевания¹

Болезнь	Лекарственные средства	Механизм
Нарушения орнитинового цикла	Вальпроат	Блокада орнитинового цикла
Порфирии	Имипримин, мепробамат, метиприлон	Порфирогенный
Болезнь Вильсона	Нейролептики	Блокада рецепторов допамина D ₂
GM ₂ -ганглиозидоз	Трициклические антидепрессанты, фенотиазины	Возросшее накопление липидов
Нарушения дыхательной цепи	Вальпроат	Блокада дыхательной цепи

¹ В тех случаях, когда наблюдается кататония, рекомендуемым симптоматическим видом лечения является лоразепам, однако при этом следует избегать использования антипсихотических лекарственных средств, так как они могут вызывать злокачественную кататонию (Коан с соавторами, 2005 г.).

Диагностическая стратегия

Наличие НБО у пациента с психиатрическими проблемами подозревается при нескольких ситуациях:

- В тех случаях, когда семейный анамнез указывает на **X-сцепленную** наследственную генетическую передачу болезни или когда НБО уже было выявлено в семье.
- В тех случаях, когда клинические признаки инициируются условиями, приводящими к повышенному **катаболизму белков** (лихорадка, избыточное потребление пищи, хирургическая операция или продолжительное воздержание от еды).
- В тех случаях, когда наблюдаются признаки более **диффузной клинической картины** (неврологические признаки когнитивной или двигательной дисфункции, кожные проблемы, офтальмологические, висцеральные нарушения).

Трудности в диагностике обусловлены:

- наличием изолированных психиатрических признаков,
- отсутствиемотягощенной родословной и отсутствием выраженных клинических соматических признаков и преодолеваются с помощью диагностической стратегии.

АТИПИЧЕСКИЕ ПСИХИАТРИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ: ПОИСК ОРГАНИЧЕСКОЙ (?) БОЛЕЗНИ

Острые ситуации (острая или подострая спутанность сознания с соматическими симптомами, т.е. пищеварительные симптомы, головные боли)

МРТ головного мозга, общие биологические исследования на ЭЭГ, токсикологические исследования, аммониемия. Гомоцистеинемия. Подозрение на наличие порфирий в зависимости от клинических симптомов

Начать специфическое лечение и подтвердить диагноз.

Хронические ситуации.

Поиск более частых болезней (томография головного мозга, стандартные биологические исследования, электроэнцефалограмма и т.д.) и ожидать.

Подозрение на наличие ВНМ в тех случаях, когда:

- (1) другие частые причины органического характера исключены;
- (2) имеют место ассоциации с соматическими симптомами, включая умственную отсталость или снижение когнитивных (познавательных) способностей;
- (3) острый дебют, обострение болезни при лечении, потребление пищи, хирургическая операция;
- (4) имеют место психиатрические симптомы (кататония, зрительные галлюцинации);
- (5) семейный анамнез является информативным.

Группа 2: хроническая болезнь с поздним дебютом психиатрических симптомов и отсутствием умственной отсталости.

Группа 3: хроническая болезнь с лёгкой умственной отсталостью и поведенческими изменениями.

Поиск подклинических соматических симптомов: электродиагностические исследования, офтальмологическое обследование, ультразвуковая эхография брюшной полости.

Нормальные

Аномальные

Нормальные

Гомоцистеинемия, церулоплазмин, гексозаминидазы

ААС, ОАС, гомоцистеин, МРТ спектроскопия головного мозга

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ



**Харьковский
специализированный медико-
генетический центр
Харьков-22, пр. Правды, 13
E-mail: mgs@ukr.net**