

**ЕПІГЕНЕТИЧНА ХВОРОБА. ОЛІВОПОНТОЦЕРЕБЕЛЛЯРНА АТРОФІЯ.  
ВТОРИННА МІТОХОНДРІОПАТІЯ  
ГЕТЕРОЗИГОТНИЙ КОМПАУНД MTHFR C677T/MTRR A66G**

**Гречаніна О. Я.**

*Український інститут клінічної генетики ХНМУ, Харків, Україна  
Харьковский специализированный медико-генетический Центр,  
г. Харьков, Украина, e-mail: tgc@ukr.net*

Скарги	Загальна слабкість, особливо в нижніх кінцівках, хиткість при ході, слабкість в колінних суглобах, болі в хребті, постійно прогресуючі
Клінічні ознаки	Мозжечково-атактичний синдром, підкорковий синдром, двобічна пірамідна недостатність
Особливості фенотипа	Підвищена вага, невуси. Кліновидний ріст волосся на чолі, виступаюча потилиця, гіпоплазія середньої частини обличчя, кифосколиоз, гіперрухливість суглобів, синофриз, екзофтальм Блідість, мрамуррвість шкіри, акроціаноз долонь, широке обличчя, міопія, короткий ніс, широка грудна клітина, сколіоз.
Дебют захворювання	24 роки
Результати обстеження	Церулоплазмін ↑ Мідь — в межах референтних значень Коефіцієнт дихального контролю ↓ Швидкість фосфорилування ↓ Малат ↓ Сукцинат ↓ Сульфідний тест + Гомоцистеїн ↑ Фолієва кислота ↓ Цианокобаламін — в межах референтних значень Лактат - в межах референтних значень Сечовина ↓ Сечова кислота ↓ Ехографічно — гепатомегалія, підвищення ехоцильності в перипортальній області, ознаки ДЖВШ, периваскулярна інфільтрація в селезінці, підвищена рухливість нирок, метаболічні зміни в нирках, мікроліти. Цитогенетично — каріотип — 46,XY, G-, C-зabarвлення, 1% хромосомної нестабільності При дослідженні поліморфних варіантів генів системи фолатного циклу виявлено гетерозиготний компаунд MTHFR C677T/MTRR A66G.
Родовід	Онкологічна патологія, патологія судин (тромбози, варикозне розширення вен, ІХС, інфаркт міокарда), патологія шлунково-кишкового тракту.
Лікування	Вітамін В <sub>6</sub> , фолієва кислота, бетаїн, біотін, убіхінон-композитум, цитофлавін, гептрал.