

**МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
БУКОВИНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**



МАТЕРІАЛИ

**106-ї підсумкової науково-практичної конференції
з міжнародною участю
професорсько-викладацького колективу
БУКОВИНСЬКОГО ДЕРЖАВНОГО МЕДИЧНОГО УНІВЕРСИТЕТУ
03, 05, 10 лютого 2025 року**

Конференція внесена до Реєстру заходів безперервного професійного розвитку,
які проводитимуться у 2025 році №1005249

Чернівці – 2025

УДК 61(063)
М 34

Матеріали підсумкової 106-ї науково-практичної конференції з міжнародною участю професорсько-викладацького колективу Буковинського державного медичного університету (м. Чернівці, 03, 05, 10 лютого 2025 р.) – Чернівці: Медуніверситет, 2025. – 450 с. іл.

У збірнику представлені матеріали 106-ї науково-практичної конференції з міжнародною участю професорсько-викладацького колективу Буковинського державного медичного університету (м. Чернівці, 03, 05, 10 лютого 2025 р.) зі стилістикою та орфографією у авторській редакції. Публікації присвячені актуальним проблемам фундаментальної, теоретичної та клінічної медицини.

Загальна редакція: професор Геруш І.В., професорка Годованець О.І., професор Безрук В.В.

Наукові рецензенти:

професор Батіг В.М.
професор Білоокій В.В.
професор Булик Р.Є.
професор Давиденко І.С.
професор Дейнека С.Є.
професорка Денисенко О.І.
професор Заморський І.І.
професорка Колоскова О.К.
професорка Кравченко О.В.
професорка Пашковська Н.В.
професорка Ткачук С.С.
професорка Тодоріко Л.Д.
професорка Хухліна О.С.
професор Черноус В.О.

ISBN 978-617-519-135-4

© Буковинський державний медичний
університет, 2025

content in the blood plasma were observed in the patients of the II group ((1.07 ± 0.06) pmol/l, $p < 0.05$). After 6 months, more pronounced changes in indicators of endothelial dysfunction were detected, Table.

Table

Indicators of endothelial dysfunction in children of the II group before and after the treatment

Indicators	Before treatment	After 6 months
NO, $\mu\text{mol/l}$	$8,4 \pm 0,5$	$14,8 \pm 0,6^*$
Et-1, pmol/l	$1,68 \pm 0,07$	$0,91 \pm 0,04^*$

Note.* - the difference is probable concerning the indicators before treatment ($p < 0,05$)

Conclusions. The use of citrarginine in the complex treatment of children with duodenal ulcers accelerates the regression of the main symptoms of the disease and has a positive effect on the dynamics of endothelial dysfunction indicators.

Khulunovska L.Yu.

VULTO-VAN SILFHOUT-DE VRIES SYNDROME: CLINICAL CASE

Department of Pediatrics and Medical Genetics

Bukovinian State Medical University

Introduction. Vulto-van Silfhout-de Vries syndrome (VSVS) — is an orphan disease with an autosomal dominant pattern of inheritance associated with speech and intellectual impairment, psychomotor retardation, and behavioral abnormalities, including autistic behavioral traits and poor vision. The literature describes 35 individuals with 28 different *denovo* pathogenic variants of VSVS associated with *DEAF1*. Most patients had additional nonspecific signs, including hypotension and gait disturbances, seizures, high pain threshold, and sleep disturbances.

The aim of the study. The purpose of this study was to demonstrate a clinical case of a rare hereditary Vulto-van Silfhout-De Vries Syndrome.

Material and methods. In this study, we present a boy with moderate intellectual disability, expressive language impairment, behavioral problems, autism spectrum disorder, and poor eye contact.

Results. Boy D. was born at 38 weeks of pregnancy from the III unplanned pregnancy, which was uneventful. He was born with a weight of 4500 and a length of 55 cm. He began to hold his head at 4 months, sit at 7 months, and walk at 1 year 4 months. In the history of digestive disorders were present vomiting and constipation.

Dysmorphic features included thin hair, straight eyebrows, a depressed bridge of the nose, a full tip of the nose, a drawn upper lip, a full lower lip, and a protruding upper jaw. The pads of the fingers protruded. Joint hypermobility according to the Beighton school was 6 points. In addition, there was an autism spectrum disorder, poor eye contact, sleep disorders, delayed language development, and behavioral disorders.

Chromosomal aberrations, fragile X syndrome, and aminoacidopathy/aminoaciduria associated with autistic spectrum disorders were excluded prior to whole-exome multi sequencing analysis. Whole-exome sequencing was carried out thanks to the grant Program in the 3-Billion laboratory. Result: a *de novo* heterozygous pathogenic missense variant was detected in the 5th exon of the *DEAF1* gene, variant NM_021008.4 c.646A>G (p. Lys216Glu) by whole exome sequencing.

Conclusions. The presented clinical case demonstrates the effectiveness of using whole-exome sequencing technology to identify the cause and verify the diagnosis of the disease. Mutations in the *DEAF1* gene should be considered in patients with a nonspecific phenotype, including intellectual disability, severe speech delay, and abnormal behavior, especially autism.