

**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

Lastivka I.V.

POTOCKI-LUPSKI SYNDROME IN A GIRL WITH FEEDING AND BEHAVIOR DISORDERS

*Department of Pediatrics and Medical Genetics
Bukovinian State Medical University*

Introduction. Potocki-Lupski syndrome is a congenital chromosomal abnormality that includes muscle weakness, feeding difficulties, delayed physical development, delayed stato-kinetic and linguistic development, autism, and various types of heart abnormalities. The prevalence in the population is 1 per 20,000 people. To date, more than 50 cases of this syndrome have been described in the medical literature.

The aim of the study. The purpose of this study was to demonstrate a clinical case of a rare hereditary syndrome in children with protein-energy deficiency and delay in stato-kinetic development.

Material and methods. Medical and genetic counseling included portrait diagnosis using the Face2Gene Program, NGS study on the Metabolic panel, and genetic testing - karyotype-dependent multiplex ligation probe amplification (MLPA) technique.

Results. The family applied for medical and genetic counseling in order to investigate metabolic disorders in a 4-year-old girl. Complaints about dyspeptic phenomena (flatulence, periodic vomiting) and reduced vision.

The examination revealed dysmorphic facial features (micrognathia, dolichocephaly, bulbous tip of the nose, anti-Mongoloid cut of the eyes), neurological disorders, and delayed physical development.

Medical-genetic counseling included portrait diagnosis using the Face2Gene Program using artificial intelligence, as a result of which a low probability of Potocki-Lupski syndrome was revealed. The result of the NGS study on the Metabolic panel revealed a violation of the number of copies of *RAI1*, *ATPAF2*, and *FLCN* genes on chromosome 17. Because a pathogenic variant was identified, genetic testing was performed, including a karyotype-dependent multiplex ligation (MLPA) probe amplification technique for major microdeletion/microduplication sites (using the SALSA MLPA Probe mix P245 Microdeletion Microduplication Syndromes kit). MLPA test showed duplication of three regions (*RAI1*, *DRC3-6*, *LLGL1-4RA*) of chromosome 17p11.2 corresponding to Potocki-Lupski syndrome.

Conclusions. Children with Potocki-Lupski syndrome are at high risk for neurodevelopmental disorders or autism spectrum disorders, resulting in behavioral or social interaction problems and communication difficulties. In a child with a phenotype indicative of a genetic disease, the primary goal of the pediatrician should be early diagnosis to prevent possible complications. In these cases, a multidisciplinary team is needed. In addition, medical and genetic counseling is extremely important.

Lozyuk I.Ya.

EXTRAGASTRONIC-INTESTINAL (SKIN) MANIFESTATIONS OF FOOD ALLERGY IN CHILDREN WITH INFLAMMATORY DISEASES OF THE UPPER COMPARTMENTS OF THE GASTROINTESTINAL TRACT

*Department of Pediatrics and Medical Genetics
Bukovinian State Medical University*

Introduction. Clinical manifestations of food allergy (FA) are diverse and may manifest as oto-pharyngeal, gastrointestinal, respiratory, neurological symptoms, etc., aggravating the course of various pathological processes.

The aim of the study. To assess the severity of skin manifestations depending on the cytotoxicity of the *H.pylori* strain.

Material and methods. Based on the gastroenterology department, 72 children, aged 7-18 years, with *H.pylori*-associated IDUGIT and FA were examined, and were divided into two clinical