

# Роль метаболических нарушений в формировании расстройств аутичного спектра

Ю.Б.Гречанина



«если лекарство подходит всем, значит оно не подходит никому».



**Когда АУТИЗМ и аутистические черты поведения имеют метаболическую основу – это, с одной стороны, ухудшает тяжесть течения, с другой – дает конкретное направление лечения.**



Признаки метаболических нарушений мы можем наблюдать еще внутриутробно и в периоде новорожденности



# Акушерский анамнез при метаболических заболеваниях

- **Спонтанный аборт или мертворождение** в анамнезе должны расцениваться как элиминация нежизнеспособного ребенка.
- **Мужской пол** такого плода может говорить о **X - сцепленной** форме метаболических заболеваний;
- **Наличие патологических изменений** у беременной, таких как **затянувшийся токсикоз** или **острая жировая дистрофия печени**, могут быть следствием нарушения у плода окисления жирных кислот.

# Когда надо подозревать нарушенный обмен веществ при аутизме?

- летаргия
- отказ от еды
- потеря веса
- нарушение дыхания
- гипотермия
- гипотония
- необычные движения
- гепатомегалия
- судороги
- полиорганные изменения
- кома

# Этапы лабораторного исследования

Преаналитический этап

Диагностическая значимость и специфичность показателей

Постаналитический этап

Аналитический этап



# • Преаналитический этап:

- Сомато-генетическое исследование
- синдромологический и клинико-генеалогический анализ
- подготовка пациента для исследования
- сбор образцов биологического материала
- Хранение и транспортировка образцов

# Содержание метаболитов в биологических жидкостях зависит от метаболического состояния:

- При заборе крови после приема пищи повышается содержание незаменимых аминокислот (LYS, PHE, TYR, VAL, LEU, ILE, GLN, CIT);

- Длительное голодание с кетозом - повышение аминокислот с разветвленной цепью (VAL, ILE, LEU)

- Неспецифические изменения:

- гемолиз, позднее центрифугирование вызывают:

- ↓ ARG, ↑ ASP, GLU, ORN, TAU;

- Длительное хранение проб при комнатной температуре -  
↓ GLN, ASN, CYS, HOCYS; ↑ ASP, GLU



## На профиль метаболитов влияли:

- Алиментарная нагрузка
- Заболевания печени
- Применение (лекарства, диета и пр.) триглицеридов со средней цепью
- Использование ЭДТА в качестве антикоагулянта при заборе крови
- Лечение бензоатом, пировиноградной или вальпроевой кислотами
- Дефекты карнитина

# Лечение нарушений обмена зависит от формы заболевания и клинической картины

- Диета с ограничением продуктов, содержащих аминокислоты, вовлеченных в патологический метаболизм;
- ингибирование биохимических реакций, предшествующих метаболическому блоку;
- кофакторная терапия;
- Заместительная терапия (восполнение аминокислотного дефицита)
- Для всех групп заболеваний – необходимость индивидуального подхода к лечению каждого ребенка

# СТРАТЕГИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ

1. **ЦЕЛЬ** - СРАВНИТЬ СУЩЕСТВУЮЩИЕ ТЕОРИИ О ВЛИЯНИИ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ НА ФОРМИРОВАНИЕ АУТИЧНОГО СПЕКТРА С РЕАЛЬНО ВЫЯВЛЕННЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ

# СТРАТЕГИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ

## 2. МЕТОДЫ:

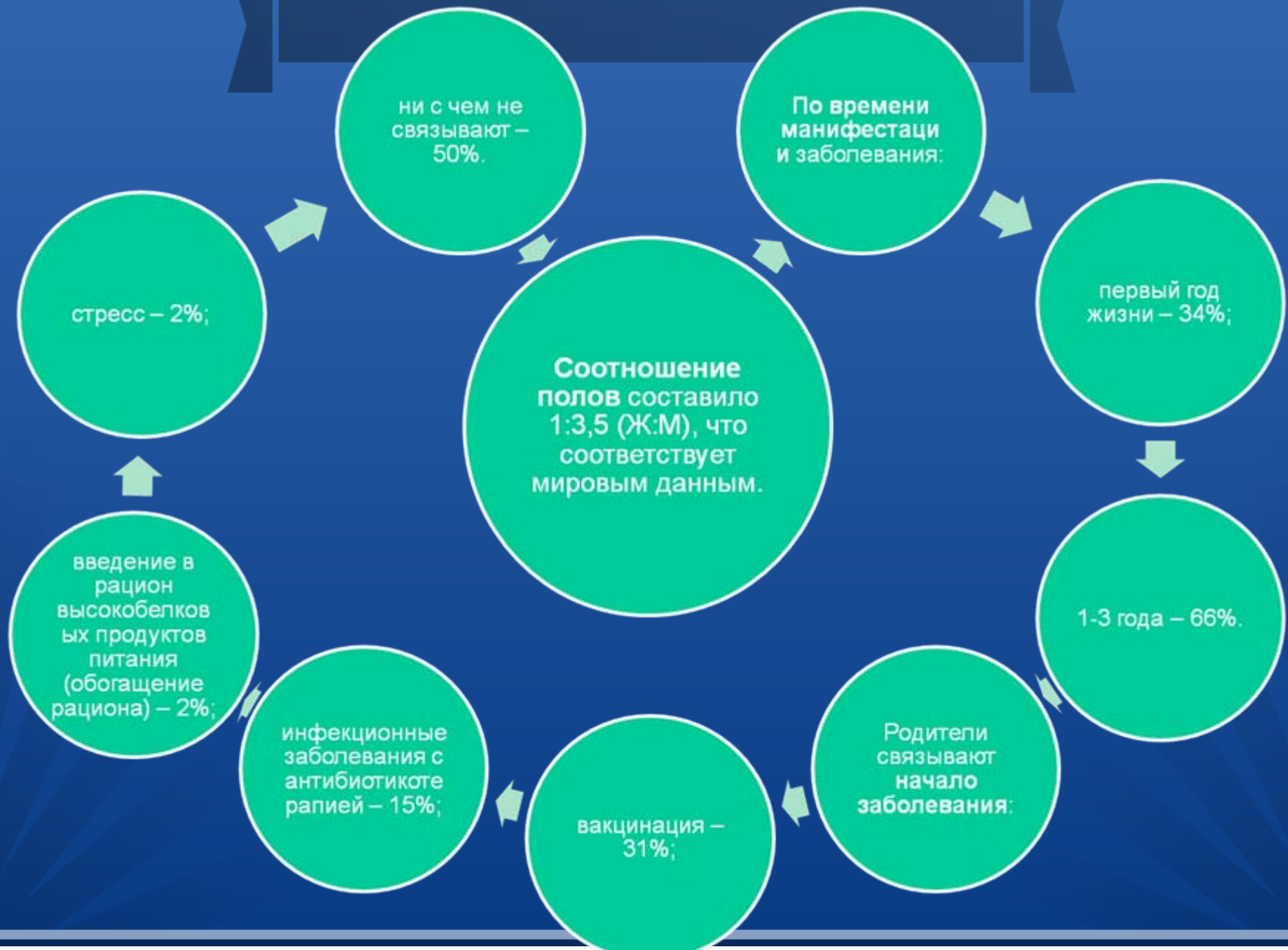
**КЛАССИЧЕСКИЕ** – СОМАТО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ С СИНДРОМОЛОГИЧЕСКИМ АНАЛИЗОМ, КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ, БИОХИМИЧЕСКИЕ, ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ, МОЛЕКУЛЯРНЫЙ, СПЛАНХНО- И НЕЙРОВИЗУАЛИЗАЦИИ;

**СОВРЕМЕННЫЕ:** ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНОВ ДЕТОКСИКАЦИИ, МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНАЯ СПЕКТРОСКОПИЯ, СУПЕРПОЗИЦИОННОЕ ЭЛЕКТРОМАГНИТНОЕ СКАНИРОВАНИЕ ГОЛОВНОГО МОЗГА.

# ЖАЛОБЫ



# НАЧАЛО ЗАБОЛЕВАНИЯ



## Особенности течения беременности и родов:

ранний токсикоз – 72%;

анемия – 22%;

угроза прерывания беременности и гормональная терапия – 47%;

беременность наступила с помощью ЭКО – 3%;

инфекции половых путей – 49%;

ОРВИ, герпетическая инфекция, грипп – 69%;

слабость родовой деятельности, стимуляция – 66%;

стремительные роды – 18%.

## Особенности периода новорожденности:

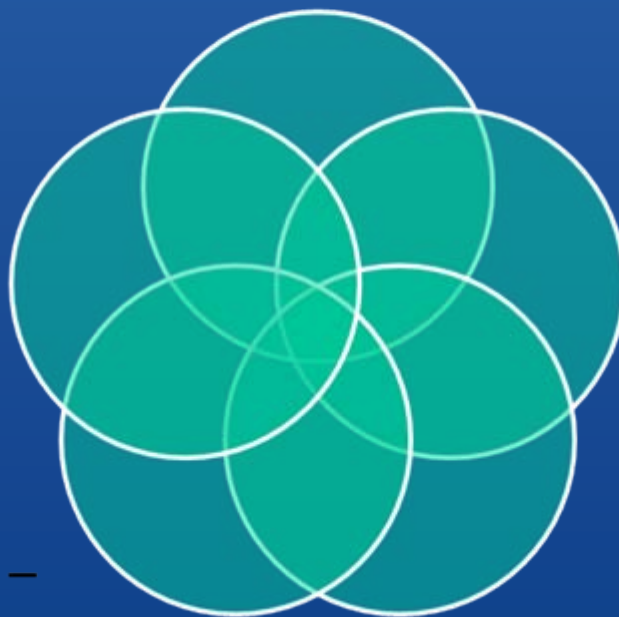
затяжная  
конъюгационная  
желтуха – 33%;

выраженные  
опрелости –  
10%.

перинатальное  
поражение  
ЦНС – 58%;

дисбактериоз –  
45%;

судорожный  
синдром –  
13%;





## Особенности фенотипа

поверхностное  
расположение  
подкожных вен –  
88%;

бледность и  
сухость кожных  
покровов – 90%;

мраморность  
кожных покровов  
– 74%;

ярко-розовые  
ладошки – 87%;

проявления  
атопического  
дерматита – 34%;

изменения со  
стороны скелета  
(нарушение  
осанки,  
гипермобильность  
суставов,  
плоскостопие) –  
76%.

## При анализе родословной:

сердечно-  
сосудистая  
патология –  
98%;

онкопатология  
– 75%;

сахарный  
диабет – 34%.

## Наши исследования:

### Статистическое исследование 330 анализов в ХСМГЦ:

- **повышение таурина в 56% случаев, снижение всего в 1 случае.**
- **Снижение незаменимых аминокислот в 71,92% случаев**
- **Повышение аспартата, глутамата как нейромедиаторов возбуждения в 59% случаев**

# Перспективы

- Исследование металлотионеина
- **Роль:** регуляция концентрации в клетке цинка и меди , связывание ядовитых тяжелых металлов , например, кадмия и ртути .

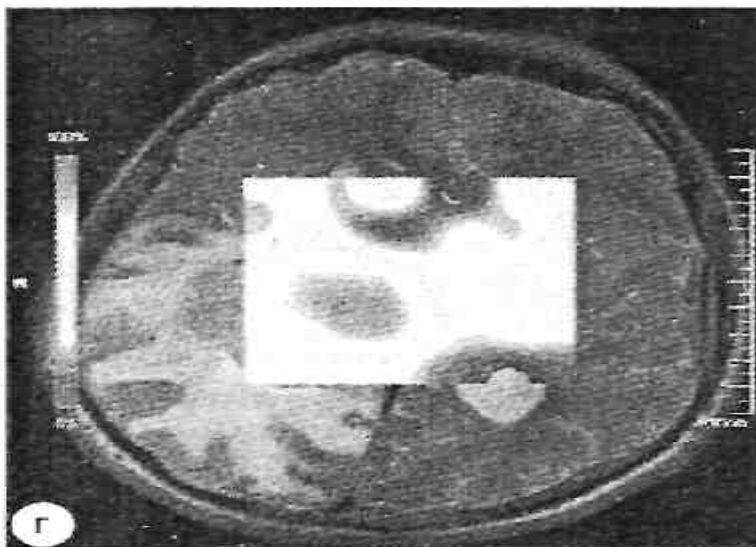
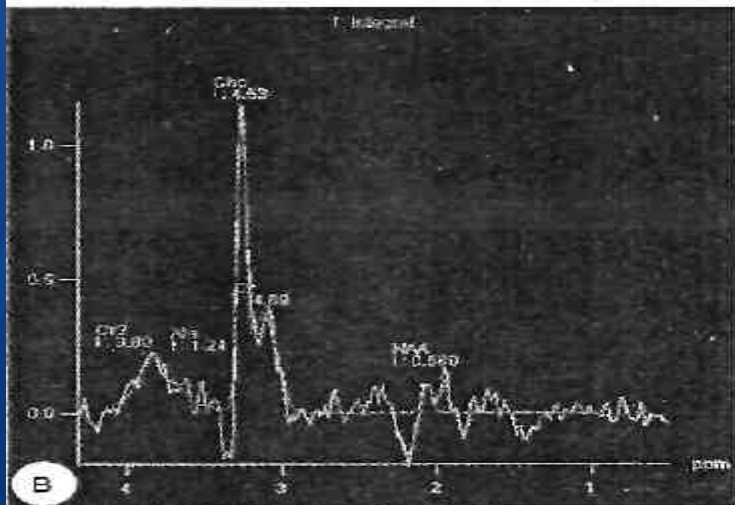
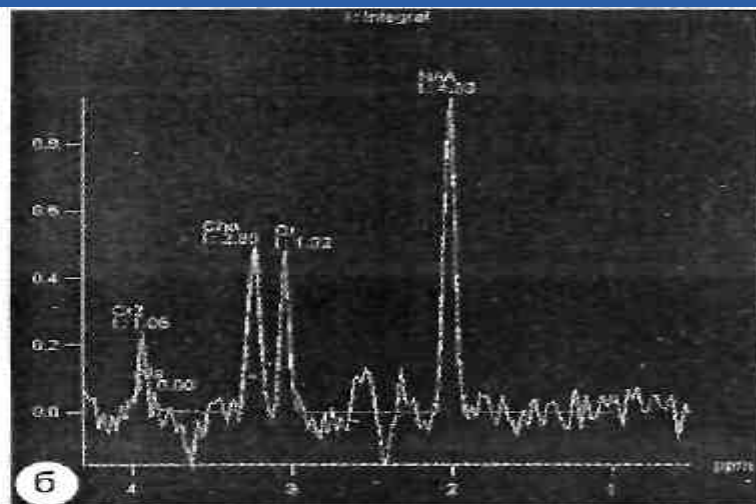
# Перспективы

- **Исследование глутатиона**
- **Роль:** антиоксидантная,  
определяющая редокс-  
статус внутриклеточной среды

**Основные метаболиты** и соответствующие им значения химического сдвига, пики которых определяются *in vivo* в протонном МР-спектре:

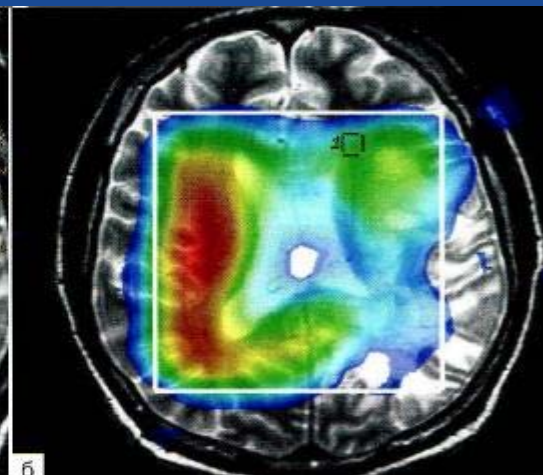
- NAA - N-ацетиласпартат;
- Cho - холин;
- Cr - креатин;
- ml - миоиннозитол;
- Glx - глутамат и глутамин;
- Lac - лактат;
- Lip - липидный комплекс.

Протонная ( $^1\text{H}$ ) МР-спектроскопия. Снижение содержания N-ацетиласпартата (NAA) (в) в менингиоме (а), по сравнению с нормальным спектром с противоположной стороны (б). (Труфанов, 2013)





# Магнитно-резонансная спектроскопия (данные Рожковой 3.3.):





# Максим В., 5 лет

<b>Жалобы</b>	Задержка психо-речевого развития, атопический дерматит, неустойчивый стул
<b>Анамнез болезни</b>	Задержка физического развития на 1 году, после 2,5 лет – частые рвоты
<b>Анамнез жизни</b>	Беременность на фоне угрозы прерывания
<b>Анализ родословной</b>	Сердечно-сосудистая патология
<b>Особенности фенотипа</b>	Проявления соединительнотканной дисплазии и микроангиопатии
<b>Результаты обследования</b>	MTHFR C677T/MTRR A66G hmzg; ↑ аланин крови; кариотип – норма; лактат и аммиак крови – норма;

газовая хроматография мочи – выявлены изменения метаболитов: цикла Кребса, недостаточности витаминов В1, В3, магния; метаболиты отравления фенолом.

**Диагноз:** Полиморфизмы генов MTHFR C677T и MTRR A66G в гомозиготном состоянии.  
Вторичная митохондриальная дисфункция.  
Задержка психо-речевого развития.

**Методика проведения исследования.** Исследование проведено на МР томографе 1.5T MR-Signa EXCITE HD (GE) с использованием метода SVS STEAM со следующими параметрами сбора данных: TE = 144 мс, TR = 1500 мс, VOI = 20 x 20.5 x 21.1 мм, NS= 1. Для пересчета концентрации основных церебральных метаболитов спектры получены с использованием метода CSI STEAM. В качестве стандарта использован сигнал креатина (Cr). Спектры получены в следующих участках ткани головного мозга: в лобно-височных долях левого и правого полушарий головного мозга (Лок.1, 2), в срединных гиппокампальных структурах (Лок.3), в затылочных долях левого и правого полушарий (Лок.4, 5), в левом и правом полушариях мозжечка (Лок.6, 7), а также в проекции ствола мозга (Лок.8).

#### Анализ результатов и заключение.

В спектрах наблюдаются сигналы следующих метаболитов: N-ацетиласпартата (NAA, 2.04 м.д.), креатина (Cr, 3.04 м.д.), холина (Cho, 3.24 м.д.), лактата (Lac, 1.2 м.д.), миоинозитола (mIns, 3.56 м.д.). Значения интенсивностей сигналов основных церебральных метаболитов и относительное содержание (по отношению к интенсивности сигнала стандарта) приведены в следующей таблице.

Метаболит	Лок.1	Лок.2	Лок.3	Лок.4	Лок.5	Лок.6	Лок.7	Лок.8
NAA	28	31	43	36	36	38	39	40
NAA/Cr	2.26	2.57	3.04	2.32	2.29	2.18	2.70	1.25
Cr	13	12	14	15	16	17	14	32
Cho	25	19	23	12	14	20	25	40
Cho/Cr	2.03	1.56	1.58	0.81	0.85	1.17	1.74	1.28
mIns	-	-	5	-	-	-	-	-
mIns/Cr	-	-	0.35	-	-	-	-	-
Lac	-	-	4	-	-	-	-	-
Lac/Cr	-	-	0.30	-	-	-	-	-

В спектре, полученном в срединных гиппокампальных структурах головного мозга, наряду с сигналами основных церебральных метаболитов, наблюдается усиленный высокоинтенсивный сигнал липидов, сигнал лактата, а также сигнал mIns. Такая картина характерна для спектра, полученного в очаге эпилепсии. Из сравнительного анализа содержания основных церебральных метаболитов следует, что концентрации метаболитов в левом и правом полушариях отличаются более чем на 15%, что также характерно для наличия очага эпилепсии. Из анализа карты распределения основных церебральных метаболитов следует, что наименьшее содержание NAA и Cr наблюдается в затылочных долях левого полушария головного мозга (Лок.1). В затылочных долях левого и правого полушарий головного мозга, а также в обоих полушариях мозжечка содержание основных церебральных

метаболитов существенно снижено по сравнению с возрастной нормой. В спектрах, полученных в лобно-височных долях правого полушария головного мозга, наблюдаются малоинтенсивные сигналы Glu и Gln (глутамата и глутамина), а также Lac. Соотношение  $\beta\text{-Glx/Cr}$  в правом полушарии незначительно увеличено по сравнению с возрастной нормой. Во всех спектрах, полученных в левом полушарии, сигналы Glx присутствуют в следовых количествах, сигналы Lac не обнаружены. Наиболее выражены метаболические нарушения в центральных структурах, в теменных областях, а также в центрально-заднелобных областях больших полушарий головного мозга.

Полученные данные, по-видимому, связаны с имевшемся ранее гипоксическим, а также вирусным поражением ткани головного мозга, что может быть одной из причин нарушения функционирования основных нейромедиаторных систем.

Рожкова С.С.

При проведении МРС выявлено повышение уровня лактата, что указывает на нарушение энергетического обмена. Кроме того, обращает на себя внимание повышение соотношения глутамата и креатина, что является проявлением нарушения функционирования нейро-медиаторных систем.

# Полиморфизмы 23andme

Полиморфизмы	Краткая характеристика
CYP (cytochrome P450)	осуществляют 1 фазу детоксикации
GSTT1,GSTM1,GSTP1	осуществляют 1 фазу детоксикации; кофермент - глутатион
NAT (ариламин-ацетил-трансфераза)	осуществляют 2 фазу детоксикации
SOD (супероксиддисмутаза)	семейство металлопротеинов, защита от дериватов кислорода, снижают уровень глутамата

PON (параоксоназа)	детоксикация органофосфатов
IRF 6 (интерферон регулирующий фактор 6)	предрасположенность к расщелине верхней губы и твёрдого нёба, нарушению обмена соединительной ткани
RARA (альфа-рецептор ретиноевой кислоты)	предрасположенность к острому лейкозу
HLA rs7775228	предрасположенность к аллергическим ринитам и поллинозу
FCER1A	предрасположенность к сенной лихорадке и бронхиальной астме

IL 13 (интерлейкин 13)	предрасположенность к атопическому дерматиту
DARC	устойчивость к малярии, восприимчивость к ВИЧ-инфекции
CD 14	частые бактериальные инфекции (снижена активность цитокинов)
SOCS 1, FCER 1A	предрасположенность к бронхиальной астме
FCGR2A, TNFRSF13B	частые бактериальные инфекции

TRAF 1	ассоциация с ревматоидным артритом
IGF1R (инсулиноподобный фактор роста 1)	ассоциация с опухолью Вильмса, раком гортани
IFIH 1	предрасположенность к сахарному диабету I типа
CFH (фактор комплемента H)	ассоциация с гемолитико-уремическим синдромом, хронической нефропатией и возрастной дегенерацией сетчатки
PSMB8	предрасположенность к аутоиммунному воспалению



CETP (cholesteryl ester transfer protein)	ассоциирован с гиперхолестеринемией
SERPINC 1	антитромбин III
F12	фактор Хагемана
F11	фактор свёртывания XI
F10	фактор свёртывания X (тромбокиназа)
F7	фактор свёртывания VII (проконвертин)
F2	фактор свёртывания II (протромбин)

F5	фактор свёртывания V (фактор Лейдена)
F9	фактор свёртывания IX (плазменный компонент тромбопластина)
ACE (ангиотензин превра- щающий фермент)	повышен риск сердечно- сосудистой патологии
ADD1 G460W, AGT	предрасположенность к гипертонической болезни
АНСУ	нарушение превращения аденогомоцистеина в аденозин и гомоцистеин
BMHT (бетаин-гомоцистеин метилтрансфераза)	нарушение реметилования гомоцистеина
CBS (цистатионин бета-	вызывает классическую

COMT (катехол-о-метил-трансфераза)	нарушение обмена нейротрансмиттеров
DHFR (дигидрофолат-редуктаза)	предрасполагает к развитию мегалобластной анемии
FORL (рецептор фолиевой кислоты)	ассоциируется с церебральным фолатным дефицитом
G6PD (глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназа)	гемолитическая несфероцитарная анемия
GIF	ассоциируется с пернициозной анемией
MAO A R297R (моноаминоксидаза A)	нарушение расщепления серотонина
MAT1A (метионинадено-трансфераза)	ассоциируется с гипергомоцистеинемией

МТНFD1(метилентетрагидрофолатдегидрогеназа)	сопровождается дефицитом фолиевой кислоты
МТНFR (метилентетрагидрофолатредуктаза)	гипергомоцистеинемия
МTR (метионинсинтаза)	нарушение реметилирования гомоцистеина, кофактор витамин В12
МTRR (метионинсинтаза редуктаза)	нарушение реметилирования гомоцистеина
PEMT (фосфатидилэтаноламид N-метилтрансфераза)	ассоциируется с дефицитом холина
SLC19A1(транспортёр фолатов)	снижение внутриклеточной концентрации фолиевой кислоты

TCSN (транскобаламин)	нарушение всасывания витамина В12 в ЖКТ
TYMS (тимидилат синтаза)	нарушение репарации ДНК и РНК
VDR (ген рецептора витамина D)	снижение уровня витамина D в крови
ATP5G3 (АТФ-синтазы липид-связывающий белок)	нарушение синтеза АТФ
COX5A (цитохромоксидаза)	нарушение функции дыхательной цепи
NDUFS3	дефицит коэнзима Q10
UQCRC2	нарушение передачи электронов на цитохром С

APOE	нарушение обмена липидов, предрасположенность к болезни Альцгеймера
ATG16L1	предрасположенность к болезни Крона
MEFV	развитие периодической болезни
STAT4	нарушение межклеточной передачи сигналов
TNF-308 (фактор некроза опухоли)	предрасположенность к пневмокониозу, ИБС, ХОЗЛ
TNF-238	предрасположенность к ревматоидному артриту
SULT1A1	предрасположенность к онкопатологии и гиперэстрогемии у женщин

# Случай 1, Илья, 9 лет

жалобы	Манифестация	Предыдущее лечение	Выявление	Родословная	обследование	обследование	Заключительный диагноз
ЗПМР, эхолалия, стереотипии, резкий запах от тела, атопический дерматит, отсутствие зрительного контакта. Носовые кровотечения	После острой кишечной инфекции.	Психотропы неэффективны	Примсохраняющих гормонов. Роды стимулированные	Отягощена сердечно-сосудистой и онкопатологией у большого числа родственников	Кариотип: 46,XY,9qh+. Полиморфизмы: ген MTRR A66G гетерозигота. УЗИ: гепатомегалия, панкреатопати	ГХМС: митохондриальная дисфункция, дефицит витаминов группы В, Mg	Эпигенетическая болезнь: сочетание хромосомного и генного полиморфизма, МТХ дисфункция

## DETOX

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
CYP1A1*2C A4889G	<a href="#">rs1048943</a>	C	TT <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
CYP1A1*4 C2453A	<a href="#">rs1799814</a>	T	GT <span style="background-color: yellow; color: black;">+/-</span>	
CYP1A2 C164A	<a href="#">rs762551</a>	C	AC <span style="background-color: yellow; color: black;">+/-</span>	
CYP1B1 L432V	<a href="#">rs1056836</a>	C	GG <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
CYP1B1 N453S	<a href="#">rs1800440</a>	C	TT <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
CYP1B1 R48G	<a href="#">rs10012</a>	C	CC <span style="background-color: red; color: black;">+/+</span>	
CYP2A6*2 A1799T	<a href="#">rs1801272</a>	T	AA <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
CYP2C19*17	<a href="#">rs12248560</a>	T	CT <span style="background-color: yellow; color: black;">+/-</span>	
CYP2C9*2 C430T	<a href="#">rs1799853</a>	T	CC <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
CYP2C9*3 A1075C	<a href="#">rs1057910</a>	C	AA <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
CYP2D6 S486T	<a href="#">rs1135840</a>	G	GG <span style="background-color: red; color: black;">+/+</span>	
CYP2D6 T100C	<a href="#">rs1065852</a>	A	GG <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
CYP2D6 T2850C	<a href="#">rs16947</a>	A	AA <span style="background-color: red; color: black;">+/+</span>	
CYP2E1*1B G9896C	<a href="#">rs2070676</a>	G	CG <span style="background-color: yellow; color: black;">+/-</span>	
CYP2E1*4 A4768G	<a href="#">rs6413419</a>	A	GG <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
CYP3A4*1B	<a href="#">rs2740574</a>	C	TT <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	

## DETOX

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
CYP3A4*3 M445T	<a href="#">rs4986910</a>	G	AA <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GPX3	<a href="#">rs8177412</a>	C	TT <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GSTM1	rs12068997	T	CC <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GSTM1	<a href="#">rs4147565</a>	A	GG <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GSTM1	rs4147567	G	AA <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GSTM1	rs4147568	A	TT <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GSTM1	rs1056806	T	CC <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GSTM1	rs12562055	A	TT <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GSTM1	rs2239892	G	AA <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
GSTP1 I105V	<a href="#">rs1695</a>	G	AG <span style="background-color: yellow; color: black;">+/-</span>	
GSTP1 A114V	<a href="#">rs1138272</a>	T	CC <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
NAT1 A560G(?) (R187Q)	<a href="#">rs4986782</a>	A	GG <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
NAT2 A803G (K268R)	<a href="#">rs1208</a>	G	AG <span style="background-color: yellow; color: black;">+/-</span>	
NAT2 C190T (R64W)	<a href="#">rs1805158</a>	T	CC <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
NAT2 G590A (R197Q)	<a href="#">rs1799930</a>	A	AG <span style="background-color: yellow; color: black;">+/-</span>	
NAT2 G857A (G286E)	<a href="#">rs1799931</a>	A	GG <span style="background-color: green; color: black;">-/-</span>	
NAT2 T341C (I114T)	<a href="#">rs1801280</a>	C	CT <span style="background-color: yellow; color: black;">+/-</span>	



<b>DETOX</b>					
Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes	
SOD2	<a href="#">rs2758331</a>	A	AA	++	
SOD2	rs2855262	T	CT	+/-	
SOD2 A16V	<a href="#">rs4880</a>	G	GG	++	
PON1 Q192R	<a href="#">rs662</a>	C	CT	+/-	

**TONGUE TIE / CLEFT PALATE**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes	
CTH S4031I	<a href="#">rs1021737</a>	T	GG	-/-	
IRF6	<a href="#">rs987525</a>	A	CC	-/-	
IRF6	<a href="#">rs861020</a>	A	AG	+/-	
RARA	<a href="#">rs7217852</a>	G	AG	+/-	
RARA	<a href="#">rs9904270</a>	T	CT	+/-	
TBX22	<a href="#">rs41307258</a>	A	T	-	
TBX22	<a href="#">rs28935177</a>	T	A	-	

**ALLERGY/MOLD**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes	
HLA	<a href="#">rs7775228</a>	C	TT	-/-	
HLA	<a href="#">rs2155219</a>	T	TT	++	

**IgE**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes	
FCER1A	<a href="#">rs2427837</a>	A	AG	+/-	
IL-13 C1112T	<a href="#">rs1800925</a>	T	CC	-/-	
DARC	<a href="#">rs2814778</a>	C	TT	-/-	
IL13	<a href="#">rs1295685</a>	A	GG	-/-	
CD14	<a href="#">rs2569191</a>	C	CC	++	
SOCS-1 -820G>T	<a href="#">rs33977706</a>	A	AC	+/-	
C3	<a href="#">rs366510</a>	G	GT	+/-	
FCER1A / OR10J2P	<a href="#">rs2494262</a>	A	AC	+/-	
FCER1A	<a href="#">rs2251746</a>	C	CT	+/-	
RAD50	<a href="#">rs2040704</a>	G	AA	-/-	
RAD50	<a href="#">rs2240032</a>	T	CC	-/-	

**IgG**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes	
FCGR2A	<a href="#">rs1801274</a>	A	AG	+/-	
GSTM3 V224I	<a href="#">rs7483</a>	T	CC	-/-	
TNFRSF13B	<a href="#">rs4792800</a>	G	AG	+/-	

**IgA**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results		Notes
TRAF1	<a href="#">rs3761847</a>	G	AA	-/-	
IRF5	<a href="#">rs4728142</a>	A	GG	-/-	
IGF1R	<a href="#">rs2229765</a>	A	AG	+/-	
IFIH1 (HLA)	<a href="#">rs1990760</a>	C	TT	-/-	
HLA	<a href="#">rs9271366</a>	G	AA	-/-	
CFH	<a href="#">rs6677604</a>	A	GG	-/-	
HLA-DQA2	<a href="#">rs9275224</a>	A	GG	-/-	
MTC03P1	<a href="#">rs9275596</a>	C	TT	-/-	
PSMB8 / TAP1 / TAP2	<a href="#">rs9357155</a>	A	GG	-/-	
HLA-DPB2 / COL11A2P	<a href="#">rs1883414</a>	A	AG	+/-	

### CLOTTING FACTORS

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results		Notes
CETP	<a href="#">rs1800775</a>	C	AC	+/-	
CYP4V2	<a href="#">rs13146272</a>	C	AC	+/-	
GP6	<a href="#">rs1613662</a>	G	AA	-/-	
ITGB3 T196C	<a href="#">rs5918</a>	C	CT	+/-	
KNG I598T	<a href="#">rs2731672</a>	T	CC	-/-	

### DETOX

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results		Notes
NR1I2	<a href="#">rs1523127</a>	C	AA	-/-	
SERPINC1	<a href="#">rs2227589</a>	T	CC	-/-	
HRG	<a href="#">rs9898</a>	T	CC	-/-	
F12	<a href="#">rs1801020</a>	A	GG	-/-	
F11	<a href="#">rs2289252</a>	T	TT	+/+	
F11	<a href="#">rs2036914</a>	T	CC	-/-	
F10 113777509	<a href="#">rs3211719</a>	G	AG	+/-	
F7 A353G	<a href="#">rs6046</a>	A	GG	-/-	
F2 (Prothrombin 20210A)	<a href="#">rs3002432</a>	A	GG	-/-	
F3 94997288	<a href="#">rs1324214</a>	A	AG	+/-	
F5 (Factor V Leiden)	<a href="#">rs6025</a>	T	CC	-/-	
F9 G580A	<a href="#">rs6048</a>	G	A	-	

### METHYLATION

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results		Notes
ACE Del16	<a href="#">rs4343</a>	G	AA	-/-	
ADD1 G460W	<a href="#">rs4961</a>	T	GG	-/-	
ACAT1-02	<a href="#">rs3741049</a>	A	GG	-/-	
AGT M235T/C4072T	<a href="#">rs699</a>	G	GG	+/+	

## DETOX

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
AHCY-01	<a href="#">rs819147</a>	C	TT	-/-
AHCY-02	<a href="#">rs819134</a>	G	AA	-/-
AHCY-19	<a href="#">rs819171</a>	C	TT	-/-
BHMT	<a href="#">rs16876512</a>	T	CC	-/-
BHMT	<a href="#">rs6875201</a>	G	AA	-/-
BHMT-02	<a href="#">rs567754</a>	T	CC	-/-
BHMT-04	<a href="#">rs617219</a>	C	AA	-/-
BHMT-08	<a href="#">rs651852</a>	T	CT	+/-
BHMT R239Q	<a href="#">rs3733890</a>	A	GG	-/-
CBS A13637G	<a href="#">rs2851391</a>	T	CC	-/-
CBS A360A	<a href="#">rs1801181</a>	A	AG	+/-
CBS C19150T	<a href="#">rs4920037</a>	A	GG	-/-
CBS C699T	<a href="#">rs234706</a>	A	GG	-/-
CBS N212N	<a href="#">rs2298758</a>	A	GG	-/-
COMT	<a href="#">rs6269</a>	G	AG	+/-
COMT -61 P199P	<a href="#">rs769224</a>	A	GG	-/-
COMT H62H	<a href="#">rs4633</a>	T	CT	+/-

## DETOX

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
COMT V158M	<a href="#">rs4680</a>	A	AG	+/-
DAO	<a href="#">rs2070586</a>	A	GG	-/-
DAO	<a href="#">rs2111902</a>	G	TT	-/-
DAO	<a href="#">rs3741775</a>	C	AC	+/-
DHFR	<a href="#">rs1643649</a>	C	TT	-/-
FOLR1	rs2071010	A	GG	-/-
FOLR2	rs651933	A	GG	-/-
FOLR3	<a href="#">rs7925545</a>	G	AA	-/-
FOLR3	<a href="#">rs7926875</a>	A	CC	-/-
FUT2	<a href="#">rs492602</a>	G	GG	+/+
FUT2	<a href="#">rs601338</a>	A	AA	+/+
FUT2	<a href="#">rs602662</a>	A	AA	+/+
G6PD	<a href="#">rs1050828</a>	T	C	-
G6PD	<a href="#">rs1050829</a>	C	T	-
GAD1	<a href="#">rs3749034</a>	A	GG	-/-
GAD1	<a href="#">rs2241165</a>	C	TT	-/-
GAD1	<a href="#">rs769407</a>	C	GG	-/-

**DETOX**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
GAD1	<a href="#">rs2058725</a>	C	TT -/-	
GAD1	<a href="#">rs3791851</a>	C	TT -/-	
GAD1	<a href="#">rs3791850</a>	A	GG -/-	
GAD1	<a href="#">rs12185692</a>	A	AC +/-	
GAD1	<a href="#">rs3791878</a>	T	GT +/-	
GAD1	rs10432420	A	GG -/-	
GAD1	<a href="#">rs3828275</a>	T	CT +/-	
GAD1	rs701492	T	CC -/-	
GAD1	rs769395	G	AA -/-	
GAD2	<a href="#">rs1805398</a>	T	GG -/-	
GAMT	rs17851582	A	GG -/-	
GAMT	rs55776826	T	CC -/-	
GIF (TCN3)	rs558660	A	AG +/-	
MAO A R297R	<a href="#">rs6323</a>	T	G -	
MAT1A	<a href="#">rs72558181</a>	T	CC -/-	
MTHFD1 C105T	<a href="#">rs1076991</a>	C	CT +/-	
MTHFD1 G1958A	<a href="#">rs2236225</a>	A	GG -/-	

**DETOX**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
MTHFD1L	<a href="#">rs11754661</a>	A	GG -/-	
MTHFD1L	<a href="#">rs17349743</a>	C	CT +/-	
MTHFD1L	<a href="#">rs6922269</a>	A	GG -/-	
MTHFD1L	<a href="#">rs803422</a>	A	GG -/-	
MTHFR 03 P39P	<a href="#">rs2066470</a>	A	GG -/-	
MTHFR A1298C	<a href="#">rs1801131</a>	G	TT -/-	
MTHFR A1572G	<a href="#">rs17367504</a>	G	AA -/-	
MTHFR C677T	<a href="#">rs1801133</a>	A	GG -/-	
MTHFR G1793A (R594Q)	<a href="#">rs2274976</a>	T	CC -/-	
MTHFR	<a href="#">rs12121543</a>	A	CC -/-	
MTHFR	<a href="#">rs13306560</a>	T	CC -/-	
MTHFR	<a href="#">rs13306561</a>	G	AA -/-	
MTHFR	<a href="#">rs1476413</a>	T	CC -/-	
MTHFR	<a href="#">rs17037390</a>	A	GG -/-	
MTHFR	<a href="#">rs17037396</a>	T	CC -/-	
MTHFR	<a href="#">rs3737964</a>	T	CC -/-	
MTHFR	<a href="#">rs4846048</a>	G	AA -/-	

**DETOX**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
MTHFR	<a href="#">rs4846049</a>	T	GG <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
MTHFS	<a href="#">rs6495446</a>	C	CT <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
MTR A2756G	<a href="#">rs1805087</a>	G	AA <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
MTRR A66G	<a href="#">rs1801394</a>	G	AG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
MTRR H595Y	<a href="#">rs10380</a>	T	CC <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
MTRR K350A	<a href="#">rs162036</a>	G	AA <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
MTRR R415T	<a href="#">rs2287780</a>	T	CC <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
MTRR-11 A664A	<a href="#">rs1802059</a>	A	AG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
MTRR	rs10520873	C	TT <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
MTRR	rs1532268	T	CT <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
MTRR	rs162049	G	AG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
MTRR	rs3776467	G	AG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
MTRR	rs9332	A	GG <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
NOS1	<a href="#">rs3782206</a>	T	CC <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
NOS2	<a href="#">rs2297518</a>	A	AG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
NOS2	<a href="#">rs2274894</a>	T	GT <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
NOS2	<a href="#">rs2248814</a>	A	AG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	

**DETOX**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
NOS3	<a href="#">rs1800783</a>	A	TT <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
NOS3	<a href="#">rs1800779</a>	G	AA <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
NOS3	<a href="#">rs3918188</a>	A	AC <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
NOS3 G10T	<a href="#">rs7830</a>	T	GT <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
NOS3 T786C	<a href="#">rs2070744</a>	C	NO CALL	
PEMT	<a href="#">rs4244593</a>	T	GT <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
PEMT	<a href="#">rs4646406</a>	A	AT <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
PEMT	<a href="#">rs7946</a>	C	TT <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
SHMT1 C1420T	<a href="#">rs1979277</a>	A	AG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
SHMT1	<a href="#">rs9909104</a>	C	CT <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
SHMT2	rs12319666	T	GG <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
SHMT2	rs34095989	A	AA <span style="background-color: #FF0000;">+/+</span>	
SLC19A1	<a href="#">rs1888530</a>	T	CC <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
SLC19A1	<a href="#">rs3788200</a>	A	GG <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	
TCN1	<a href="#">rs526934</a>	G	AG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
TCN2 C766G	<a href="#">rs1801198</a>	G	CG <span style="background-color: #FFFF00;">+/-</span>	
TYMS	<a href="#">rs502396</a>	C	TT <span style="background-color: #00FF00;">-/-</span>	

### DETOX

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
VDR Bsm	<a href="#">rs1544410</a>	T	CT +/-	

### CELIAC DISEASE/GLUTEN INTOLERANCE

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
HLA	<a href="#">rs2858331</a>	G	GG +/+	
HLA DQA1	<a href="#">rs2187668</a>	T	CC -/-	

### THYROID

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
CTLA4	<a href="#">rs231775</a>	G	AG +/-	
FOXE1	<a href="#">rs1867277</a>	A	AG +/-	
FOXE1	rs7043516	C	AA -/-	
FOXE1	rs10984009	A	GG -/-	

### EYE HEALTH

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
BCMO1	<a href="#">rs4889294</a>	C	TT -/-	
BCMO1 R267S	<a href="#">rs12934922</a>	T	AA -/-	
BCMO1 A379V	<a href="#">rs7501331</a>	T	CT +/-	

### MITOCHONDRIAL FUNCTION

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
ATP5g3	rs185584	G	AA -/-	

### DETOX

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
ATP5g3	<a href="#">rs36089250</a>	C	TT -/-	
ATP5c1	rs2778475	A	GG -/-	
ATP5c1	rs1244414	T	CC -/-	
ATP5c1	rs1244422	T	CC -/-	
ATP5c1	rs12770829	T	TT +/+	
ATP5c1	rs4655	C	TT -/-	
COX5A	rs8042694	G	AG +/-	
COX6C	rs4626565	C	CT +/-	
COX6C	rs7844439	A	AC +/-	
COX6C	rs4510829	A	AG +/-	
COX6C	rs1135382	A	AG +/-	
COX6C	rs7828241	C	AC +/-	
COX6C	rs12544943	G	AG +/-	
COX6C	rs4518636	C	CT +/-	
NDUFS3	rs2233354	C	TT -/-	
NDUFS3	rs4147730	A	GG -/-	
NDUFS3	rs4147731	A	GG -/-	

**DETOX**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results		Notes
NDUFS7	rs2332496	A	AG	+/-	
NDUFS7	rs7254913	G	AG	+/-	
NDUFS7	<a href="#">rs1142530</a>	T	CT	+/-	
NDUFS7	<a href="#">rs7258846</a>	T	GT	+/-	
NDUFS7	<a href="#">rs11666067</a>	A	AC	+/-	
NDUFS7	rs2074895	A	AC	+/-	
NDUFS7	rs809359	G	AA	-/-	
NDUFS8	rs4147776	C	AA	-/-	
NDUFS8	rs1122731	A	GG	-/-	
NDUFS8	rs999571	A	GG	-/-	
NDUFS8	rs2075626	C	TT	-/-	
NDUFS8	rs3115546	G	TT	-/-	
NDUFS8	rs1104739	C	CC	+/+	
NDUFS8	rs1051806	T	CC	-/-	
UQCRC2	rs6497563	C	TT	-/-	
UQCRC2	rs4850	A	AG	+/-	
UQCRC2	rs11648723	T	GG	-/-	

**DETOX**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results		Notes
UQCRC2	rs12922362	A	CC	-/-	
UQCRC2	rs2965803	T	CC	-/-	
<b>OTHER IMMUNE FACTORS</b>					
Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results		Notes
4q27 Region	<a href="#">rs6822844</a>	T	GT	+/-	
APOE	<a href="#">rs429358</a>	C	TT	-/-	
ATG16L1	<a href="#">rs10210302</a>	C	CT	+/-	
GSDMB	<a href="#">rs7216389</a>	T	CT	+/-	
HLA-DRB1	<a href="#">rs660895</a>	G	AA	-/-	
IL5	<a href="#">rs2069812</a>	A	AG	+/-	
IL-13	<a href="#">rs20541</a>	A	GG	-/-	
IL4R Q576R	<a href="#">rs1801275</a>	G	AA	-/-	
MeFV A744S	i4000409	A	CC	-/-	
MeFV E148Q	<a href="#">rs3743930</a>	G	CC	-/-	
MeFV F479L	i4000403	C	GG	-/-	
MeFV K695R	i4000407	C	TT	-/-	
MeFV M680I	<a href="#">rs28940580</a>	G	CC	-/-	
MeFV M694I	<a href="#">rs28940578</a>	T	CC	-/-	

**DETOX**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
MeFV M694V	i4000406	C	TT	-/-
MeFV P369S	<a href="#">rs11466023</a>	A	GG	-/-
MeFV R761H	i4000410	T	CC	-/-
STAT4	<a href="#">rs10181656</a>	G	CC	-/-
TNF -308	<a href="#">rs1800629</a>	A	GG	-/-
TNF -238	<a href="#">rs361525</a>	A	GG	-/-
TYR (MeFV) V726A	<a href="#">rs28940879</a>	A	GG	-/-

**SULFONOTRANSFERASE**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
SULT1A1	rs35728980	G	TT	-/-
SULT1A1	rs1801030	C	TT	-/-
SULT1A1	rs1042157	A	NO CALL	
SULT1A1	rs36043491	T	CC	-/-
SULT1A1	rs60749306	C	TT	-/-
SULT1A1	rs9282862	C	TT	-/-
SULT1A1	rs1042008	A	GG	-/-
SULT1A1	rs2925627	C	TT	-/-
SULT1A1	rs2925631	C	TT	-/-

**DETOX**

Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results	Notes
SULT1A1	rs3020800	G	AA	-/-
SULT1A1	rs4149385	T	CC	-/-
SULT1A1	rs60701883	A	CC	-/-
SULT1A1	rs4149381	G	TT	-/-
SULT1A1	rs8057055	A	CC	-/-
SULT1A1	rs6498090	A	GG	-/-
SULT1A1	rs7193599	C	AA	-/-
SULT1A1	rs7192559	T	CC	-/-
SULT1A3	rs1059667	A	TT	-/-
SULT2A1	rs296366	T	CT	+/-
SULT2A1	rs296365	C	CG	+/-
SULT2A1	rs11569679	T	CC	-/-
SULT2A1	rs4149452	T	CC	-/-
SULT2A1	rs8113396	G	AA	-/-
SULT2A1	rs2547242	C	TT	-/-
SULT2A1	rs2910393	T	CT	+/-
SULT2A1	rs4149449	T	CC	-/-





<b>DETOX</b>					
Gene & Variation	rsID #	Risk Allele	Your Alleles & Results		Notes
SULT2A1	rs2547231	C	AC	+/-	
SULT2A1	rs4149448	G	AA	-/-	
SULT2A1	rs11083907	A	GG	-/-	

## Случай 1, Илья, 9 лет

Индивидуальная терапия	Результаты
<ul style="list-style-type: none"><li>• Фолатная диета;</li><li>• витамин В6;</li><li>• фолиевая кислота;</li><li>• отказ от приёма высоких доз витамина В12 по биомедпротоколу;</li><li>• энерготропы;</li><li>• В2, В5, пробиотики</li></ul>	<p><b>Результаты через 2 недели:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- исчез запах от стоп;</li><li>- появился кратковременный зрительный контакт;</li><li>- исчезли явления атопического дерматита;</li><li>- мальчик стал интересоваться картинками в книжках.</li></ul>

Одним из современных и высокоинформативных методов исследования структур и метаболизма головного мозга пациентов с аутизмом и аутистическими расстройствами поведения является суперпозиционное электромагнитное сканирование головного мозга (г. Санкт-Петербург, профессор Камынин Ю.Ф.).

# Андрей, 6 лет

## Жалобы

задержка психоречевого развития, мышечная слабость, стереотипии (встряхивания кистями), повышенная утомляемость.

## Анамнез болезни

до 1 года развитие ребёнка соответствовало возрасту. После проведения вакцинации ребёнок замкнулся в себе, появились стереотипии, перестал говорить. Лечение ноотропными препаратами приводило к ухудшению состояния. Положительный эффект отмечался на фоне приёма энерготропных препаратов.

# Андрей, 6 лет

## Анамнез жизни

мальчик от I беременности (осложнилась угрозой прерывания, получала гормональную терапию), I родов физиологических в сроке гестации 40 недель. Роды осложнились слабостью родовой деятельности.

## Клинико-генеалогический анализ родословной

Сердечнососудистая патология

## Особенности фенотипа

Проявления соединительнотканной дисплазии и микроангиопатии

Северо-западный Научно-координационный центр физики, биологии и прикладных технологий  
 Научно-исследовательский Центр эволюции человека  
 Лаборатория исследования мозга

Спектральная нейрография головного мозга  
 Гришин Иван 26.12.2007 г.р. 08.05.2013

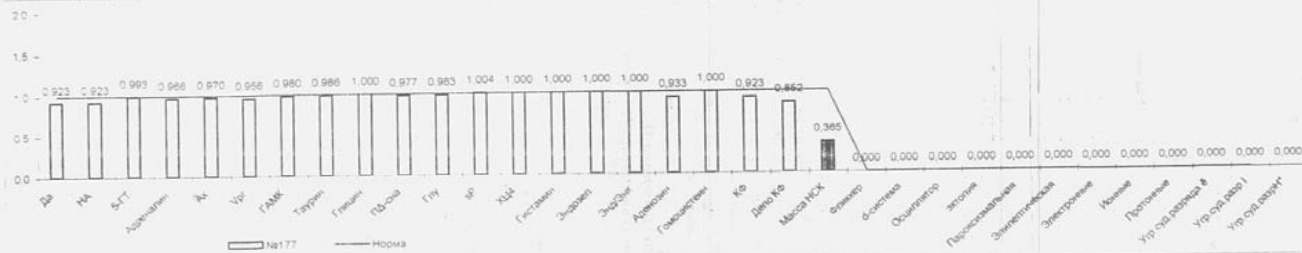
№177

№177

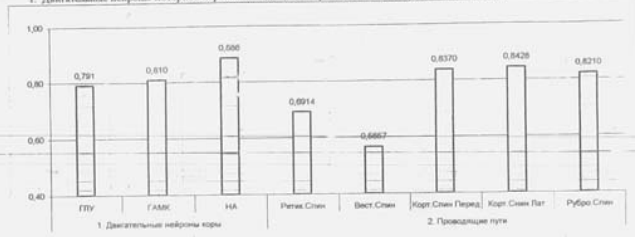
Функциональная активность нейронов коры  
 Лев. полуш 465,52 0,9500 Прав. полуш 459,635 0,9380  
 Табл. 1 Спектр плотности энергии электромагнитного поля головного мозга (в абсолютных значениях)



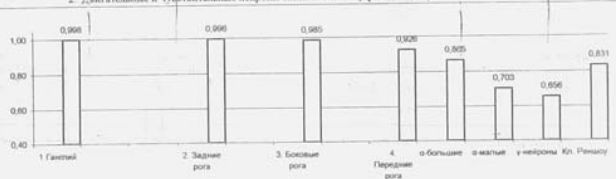
Табл. 2 Суммарная активность нейротрансмиттерных систем, масса нейрональных стволовых клеток и аномальная электрическая активность



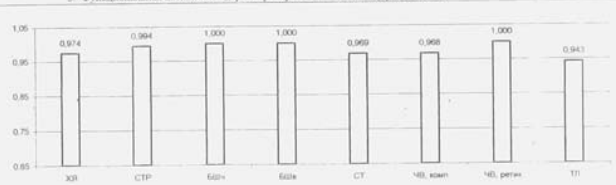
## 1. Динамические нейроны моторной коры и вискозимые вентромедиальные и дорсолатеральные пути



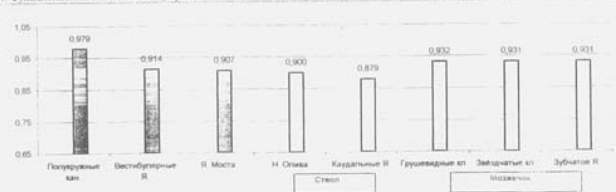
## 2. Динамические и чувствительные нейроны спинного мозга (приведено к 1)



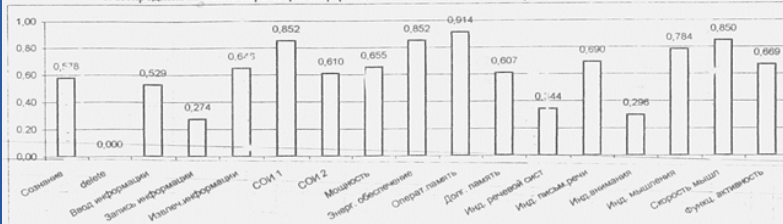
## 3. Функциональная активность ядер экстрапирамидной системы (приведено к 1)



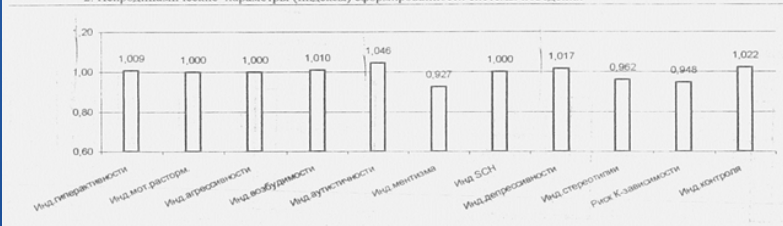
## 4. Функциональная активность ядер среднего мозга, ствола и нейронной коры и ядер мозжечка (приведено к 1)



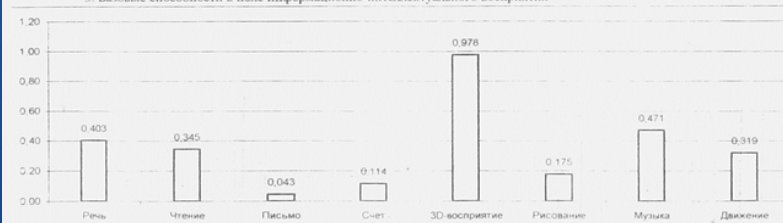
## 1. Нейродинамические параметры информационных и мыслительных процессов



## 2. Нейродинамические параметры (индексы) сформированности системы поведения



## 3. Базовые способности в поле информационно-интегративного восприятия



## 4. Максимальное и рекомендуемое (продуктивное) время занятий со специалистами (в мин.)

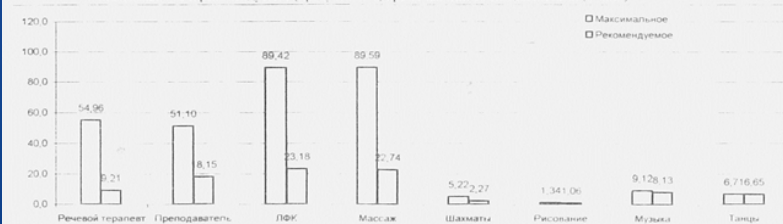


Табл. 5 Базовые направления развития (базовые способности)

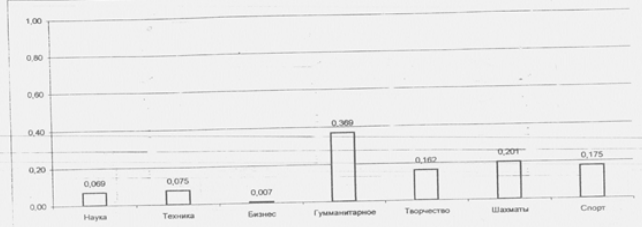


Табл. 6 Приоритетные зоны интересов

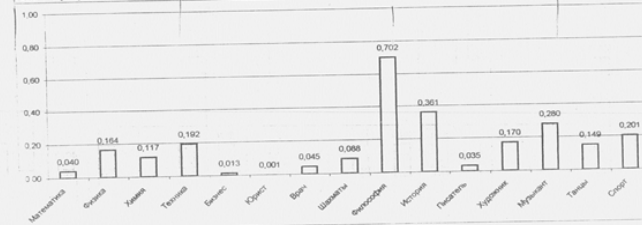
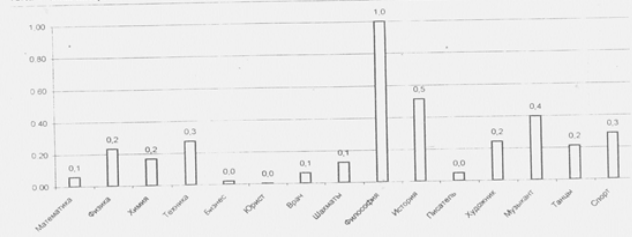
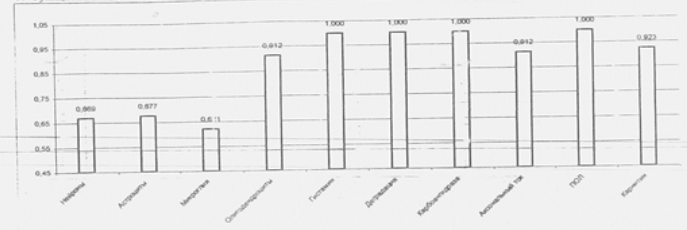


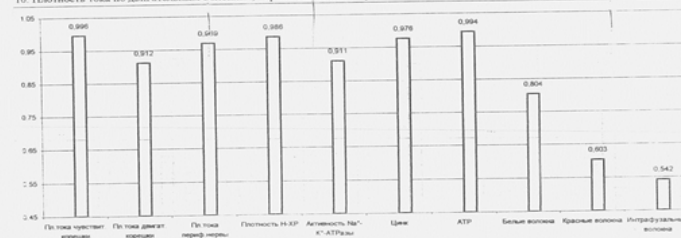
Табл. 7 Зоны интересов в % к максимуму



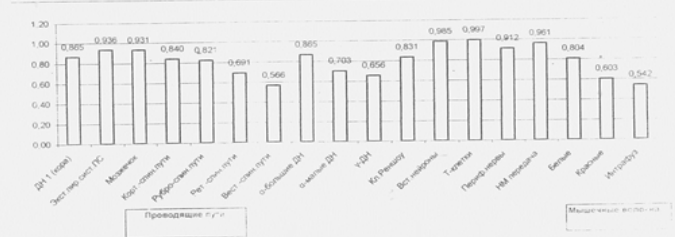
9. Функциональная активность нейтронов, глимальных кластков, аксональный ток и оксидантный шок



10. Плотность тока по двигательным волокнам, нервно-мышечная передача и активность мышечных волокон



11. Цепочки двигательной системы от двигательных нейтронов I до мышечных волокон





Заключение: диффузные дистрофические изменения белого вещества и перивентрикулярных тканей в теменных отделах, компенсированная смешанная гидроцефалия.

Синдром сниженной активности нейронов коры больших полушарий с нарушением динамики прохождения информационных процессов и нейромедиаторного обеспечения деятельности мозга.

Мозжечковая дисфункция (нейрохимическая база нарушения контроля статического тонуса мышц).

Экстрапирамидная дисфункция (нейрохимическая база периферической мышечной дистонии).

Бульбарная недостаточность (IX, XI, XII ч.н.) – структурная база дисфагии и дизартрии.

Признаки нестабильности м.п.д. С2-С3, С3-С4, С4-С5.

Функциональная недостаточность вестибулоспинальных и ретикулоспинальных трактов (нейродинамическая база нарушения активности  $\alpha$ -малых и  $\gamma$ -двигательных нейронов передних рогов спинного мозга).

Функциональная недостаточность двигательных нейронов передних рогов спинного мозга на уровне шейных сегментов с недостаточной активацией  $\alpha$ -малых и  $\gamma$ -двигательных нейронов (нейродинамическая база гипотонии аксиальных мышц и проксимальных мышц верхних и нижних конечностей).

Периферическая аксонопатия.

Для лечащего врача приводятся рекомендации по терапии по результатам компьютерного моделирования полного факторного эксперимента из база 2053 препаратов.

С целью уточнения причины мышечной гипотонии рекомендовано дообследование у эндокринолога (для исключения гиподисфункции щитовидной железы) и генетика (молекулярно-цитогенетическое исследование с целью исключения генетической патологии).

## ВЫВОДЫ:

1. Метаболические нарушения являются значимой причиной развития аутичного спектра поведения;
2. Заподозрить метаболические нарушения можно уже в периоде новорожденности;
3. Ранняя диагностика и своевременно начатая терапия даёт возможность либо предупредить развитие тяжёлого заболевания, либо значительно улучшить качество жизни больного и прогноз;
4. План обследования и лечения каждого пациента должен быть строго индивидуальным и основываться на постоянном контроле метаболического профиля. **Ни одно из лекарственных средств или диет не может быть единым для всех!**



Спасибо за  
внимание