

**М. І. Дробчак, Н. Р. Кеч**

Львівський національний медичний університет
імени Данила Галицького; Державна установа
«Інститут спадкової патології НАМН України»,
Львів, Україна

Особливості нейророзвиткових порушень у дітей із генетичними хромосомними аномаліями

Вступ. Нейророзвиткові порушення – це стани, що виникають через порушення розвитку нервової системи і впливають на функціонування мозку. Вони провокують відхилення когнітивних, емоційних, моторних і поведінкових навичок. Ці порушення виявляються в дитинстві й можуть з'являтися упродовж життя у різних ступенях тяжкості. Найпоширенішими є розлади розвитку мовлення, вимови звуків (дислалія), спектра аутизму, інтелектуального розвитку, дефіцит уваги та гіперактивності [8]. Причини нейророзвиткових порушень можуть бути різними й охоплюють, зокрема, генетичні чинники та вплив довкілля. До генетичних чинників належать мутації генів, хромосомні аномалії, епігенетичні зміни та інші порушення [5]. Хромосомні аномалії, спричинені генетичними порушеннями, посідають чільне місце у структурі спадкових недуг людини [11]. Ці порушення викликані зміною кількості або структурою хромосом. За інформацією з літератури, серед новонароджених частота хромосомної аномалії становить 0,6–1,0 % і зумовлює інтелектуальні порушення та затримку фізичного розвитку [1, 2, 4]. Синдром дефіциту уваги з гіперактивністю є поширеним розладом розвитку нервової системи у дітей шкільного віку з хромосомною аномалією, у 50,0 % випадків зберігається в дорослому віці [7].

Синдром Дж. Л. Давна (47,XX+21 або 47,XY+21) – генетичний синдром, який виникає внаслідок анеуплоїдії 21-ї хромосоми і спричинений нерозходженням хромосом під час гаметогенезу, що призводить до появи додаткової хромосоми. Ця аномалія виявляється інтелектуальними порушеннями, обмеженнями росту та специфічними рисами обличчя. Трисомія 21-ї хромосоми є основною генетичною причиною аномалій розвитку, а також порушень когнітивних і навчальних дефіцитів у дітей різного віку [15]. Діти з синдромом Дж. Л. Давна найчастіше мають знижений м'язовий тонус (гіпотонію), брахіцефальну форму голови, пласке перенісся, складку, плями в райдужці, мікрогнатію, маленькі вуха, надлишок шкіри

на задній частині шиї, скошені вгору зорові щілини, короткий п'ятий палець, єдину поперечну долонну складку, клинодактилію. Крім цього, людям із синдромом Дж. Л. Давна притаманні значний ризик втрати слуху (75,0 %), обструктивного апное сну (50,0–79,0 %), середнього отиту (50,0–70,0 %), проблем із очима (60,0 %), зокрема катаракти (15,0 %) і порушення рефракції (50,0 %), вроджених вад серця (50,0 %), неврологічної дисфункції (1,0–13,0 %), атрезії шлунково-кишкового каналу (12,0 %), вивиху стегна (6,0 %) і розладів щитоподібної залози (4,0–18,0 %). Когнітивні порушення у людей із синдромом Дж. Л. Давна можуть коливатися від легкого ступеня (з IQ від 50 до 70) до помірного (з IQ від 35 до 50), а інколи можуть бути досить вагомими (з IQ від 20 до 35) [12].

Синдром Г. Тернера (45,X0) – одна з найпоширеніших хромосомних аномалій зі щорічною частотою від 1:1500 до 1:4000 живонароджених немовлят жіночої статі [9, 10]. Поширеність цієї недуги в Україні становить 1 на 1290 новонароджених дівчаток [3]. За результатами обстеження вченими з Великої Британії 127 пацієнток із синдромом Г. Тернера, більшість (83,0 %) зазнали значних труднощів соціального спілкування і майже кожна четверта дитина (23,0 %) відповідала діагностичним критеріям розладу аутичного спектра (РАС). Третина пацієнток (34,0 %) мала принаймні одну ознаку порушеного нейророзвитку. У дівчаток із синдромом Г. Тернера, які мали РАС, фіксували більший ризик емоційного розладу (тривожність), синдрому дефіциту уваги та гіперактивності [11].

Ретроспективне когортне дослідження серед 1392 пацієнток із синдромом Г. Тернера, включених до Шведського національного реєстру пацієнтів, показало, що в осіб із цим діагнозом фіксували у вісім разів підвищений ризик виявів інтелектуальної недостатності і в чотири рази більший ризик виникнення РАС порівняно з контрольною групою. Також достовірно частіше спостерігалися розлади харчової поведінки або поведінкові порушення, корені яких сягали у раннє дитинство [6].

У хворих із синдромом Г. Клайнфельтера (47, XXУ) наявність додаткової статевий хромосоми посилює проблеми нервового розвитку та мовлення. Наявність цього синдрому впливає на розвиток нервової системи та підвищує ризик виникнення когнітивних, психологічних і соціальних порушень, хоча спостерігається значна неоднорідність у профілі розвитку нервової системи. Синдром Г. Клайнфельтера характеризується специфічним когнітивним профілем із переважно вербальним дефіцитом, збереженою функцією в невербальній та візуально-просторовій сферах, виконавчою дисфункцією і соціальними порушеннями, а також підвищеною вразливістю до психічних розладів.

Поєднання когнітивних, психологічних і соціальних проблем потенційно може негативно вплинути на якість життя [14].

Мета дослідження. З'ясувати особливості нейророзвиткових порушень у дітей із генетичними хромосомними аномаліями.

Матеріали й методи дослідження. Дослідження проводили в умовах медико-генетичного центру Державної установи «Інститут спадкової патології НАМН України» (м. Львів), куди впродовж 2022–2024 рр. на консультацію звернулися батьки 19 дітей (8 дівчаток, 11 хлопчиків) із хромосомними аномаліями (основна група), у яких діагноз підтверджено цитогенетичним методом. Вік обстежуваних дітей коливався від 2 (синдром Дж. Л. Давна) до 10 років (синдром Г. Тернера). До контрольної групи увійшло 15 дітей без порушення нейророзвитку відповідних статі й віку.

Згідно з вимогами комітету з біоетики «Про проведення лабораторних досліджень біологічного матеріалу», від батьків кожної дитини отримали письмову згоду на обстеження їхніх дітей.

У анкетах на прийомі у лікаря фіксували, зокрема, відомості про стать, вік дитини, діагноз хвороби, шкідливі звички кожного з батьків, шкідливість середовища праці матері до народження дитини, черговість вагітності й черговість пологів.

Карта спостереження дитини включала інформацію про велику моторику і зорово-рухову координацію, рівновагу, латеризацію (основна рука / нога), реакцію на слух, мануальні здібності, графомоторику, агресивну й автоагресивну поведінку, наслідування, концентрацію уваги, поведінку під час візиту до лікаря [13]. Карту спостереження переведено в бальну шкалу. Складники кожної сфери оцінено від 1 до 3 балів, виведено сумарний бал вияву порушення у кожній сфері. Функцію оцінювали в 1 бал, якщо дитина самостійно виконувала ту чи іншу дію і/чи поведінка або реакція були адекватними її віку, 2 бали – якщо дитина потребувала допомоги дорослого для виконання того чи іншого завдання або її поведінка чи реакція були не зовсім адекватними її віку, проте в межах норми, 3 бали – якщо виконання того чи іншого завдання для дитини є непосильним або вона не намагається його виконати, а реакція чи поведінка є надто бурхливими або загальмованими, що не відповідає її віку.

Статистичне опрацювання клінічних показників здійснювали за загальноприйнятою методикою із застосуванням персонального комп'ютера в пакеті програм Statistica 7 і Microsoft Excel – 2007.

Обчислювали середнє значення M , стандартну похибку середнього арифметичного m і значення коефіцієнта Стюдента t для кожного набору. Обчислення здійснювали за формулами:

$$M = \frac{\sum x_i}{N}; \quad m = \pm \sqrt{\frac{\sum x_i^2}{N}}; \quad t = \frac{M}{m},$$

де x_i – i -те значення набору;
 N – кількість значень у наборі.

Достовірність отриманих результатів за значення коефіцієнта Стюдента t й кількістю спостережень n у кожному наборі оцінювали згідно з таблицями «Значення нормального інтеграла ймовірностей у межах $\pm t$ » та «Площа кривої ймовірностей у межах $\pm t$ для малого об'єму сукупності».

Для кожного порівняння знайдено ймовірність (p) того, що різниця недостовірна, яка для більшості наборів не перевищувала 0,05. Значення p знаходили в таблиці «Значення нормального інтеграла ймовірностей у межах $\pm t$ » відповідно до коефіцієнта Стюдента t . Коефіцієнт Стюдента t для середніх показників різниці визначали за формулами:

$$t = \frac{d}{md}; \quad d = (M_1 - M_2); \quad md = \sqrt{m_1^2 + m_2^2},$$

де M_1, M_2 – середні значення двох наборів;
 m_1, m_2 – похибки середнього арифметичного двох наборів.

Результати дослідження та їхнє обговорення.

З метою аналізу даних клінічного дослідження обстежили 19 дітей із хромосомними аномаліями (табл. 1). Серед них переважали пацієнти з синдромом Дж. Л. Давна – 11 (57,8 %), 5 (26,3 %) дівчаток мали синдром Г. Тернера, 3 (15,8 %) хлопчики – синдром Г. Клайнфельтера. У сільській місцевості проживало 12 дітей (57,1 %), 7 (42,9 %) були мешканцями міста.

Як бачимо з табл. 1, частота в популяції хворих із синдромом Дж. Л. Давна – 1:650, найвища серед пацієнтів із хромосомними аномаліями, частота хворих із синдромом Г. Клайнфельтера – 1:700 хлопчиків, теж доволі висока, частота хворих із синдромом Г. Тернера – 1:2 000–1:5 000 дівчаток. Хоча частота синдрому Дж. Л. Давна та синдрому Г. Клайнфельтера в популяції майже однакова, проте найчастіше щодо нейророзвиткових порушень до лікаря зверталися батьки дітей із синдромом Дж. Л. Давна – завдяки швидкій верифікації діагнозу в ранньому віці.

Спектр хромосомних аномалій серед дітей із порушенням нейророзвитком (n)

Синдром	Кількість дітей	Код МКХ-10	Чоловічий фенотип	Жіночий фенотип	Частота в популяції
Синдром Дж. Л. Давна	11	Q90.0	47,XY+21	47,XX+21	1:650
Синдром Г. Тернера	5	Q96.0	-	45,X0, 45,X0/46,XX	1:2 000–1:5 000 дівчаток
Синдром Г. Клайнфельтера	3	Q98.4	47,XXY 47,XXY/46,XY	-	1:700 хлопчиків

Оскільки специфічного лікування хромосомних аномалій не існує, рання медична допомога та соціальна підтримка значно поліпшують якість життя. Тому серед усіх пацієнтів провели анкетування для виявлення нейророзвиткових порушень з метою подальшої корекції у фахівців.

У табл. 2 наведено показники орієнтації у дітей із нейророзвитковими порушеннями та контрольної групи. Достовірно частіше ($p < 0,0001$) у дітей із хромосомними аномаліями ($11,66 \pm 4,402$) фіксували порушення великої моторики порівняно з дітьми контрольної групи ($4,93 \pm 1,73$).

Найчастіше порушення великої моторики (потреба у фізичній опорі під час руху, неможливість підскочити, незграбність під час гри з м'ячем) спостерігали у дітей із синдромом Дж. Л. Давна. Діти із хромосомними аномаліями не могли точно визначити домінування лівої чи правої кінцівки або частини тіла за вимогою лікаря. З віком ситуація у дітей, із якими займалися батьки або наставники, трохи поліпшувалася, але не була чітко виражена, як у дітей контрольної групи. Тому достовірно частіше ($p < 0,035$) у дітей із хромосомними аномаліями ($4,0 \pm 2,69$) фіксували порушення латеризації порівняно з дітьми контрольної групи ($4,0 \pm 0,96$).

Окрім цього, батьки хворих дітей часто скаржилися, що ті реагують на різні звуки зі значним запізненням, а інколи не можуть вказати напрямок походження звукового джерела. Найчастіший симптом у таких дітей – затуляння вух обома руками під час різких звуків. Тому достовірно частіше ($p < 0,007$) у дітей із хромосомними аномаліями ($6,46 \pm 2,03$) була порушена реакція на слух порівняно з дітьми контрольної групи ($3,06 \pm 1,52$).

У пацієнтів основної групи ($1,25 \pm 4,5$) достовірно частіше ($p < 0,000$) спостерігали труднощі в розвитку мовлення, зокрема ехोलалію, неправильне використання слів у реченні, часто неосмислене повторення тексту, зайві запитання, що не стосуються теми розмови, порівняно з дітьми контрольної групи ($0,56 \pm 0,62$). Найуразливішими були діти з синдромом Дж. Л. Давна, які частково або зовсім не розуміли звертання до них як лікаря, так і батьків. У дівчаток із синдромом Г. Тернера мова інколи була невиразною, проте вони все розуміли і могли повторити текст. У хлопчиків із синдромом Г. Клайнфельтера фіксували труднощі включення мовлення.

Таблиця 2

Показники орієнтації у дітей із нейророзвитковими порушеннями (n; M $\pm$ m; p)

Групи	Велика моторика	Реакція на слух	Зорова реакція	Чуттєва реакція	Рівновага	Мова	Латеризація
Основна група хворих із хромосомними аномаліями, n = 19	11,66 $\pm$ 4,402	6,46 $\pm$ 2,03	6,4 $\pm$ 2,031	5,4 $\pm$ 1,45	3,6 $\pm$ 1,121	1,25 $\pm$ 4,5	4,0 $\pm$ 2,69
Контрольна група, n = 15	4,93 $\pm$ 1,73	4,00 $\pm$ 0,96	3 $\pm$ 0,96	1,5 $\pm$ 1,03	2,75 $\pm$ 1,00	0,56 $\pm$ 0,62	3,06 $\pm$ 1,52
Показник p	0,0001	0,007	0,26	0,201	0,66	0,001	0,035

Щодо інших показників орієнтації (зорова та чуттєві реакції, рівновага) у дітей із нейророзвитковими порушеннями не виявлено достовірної різниці ($p > 0,05$) порівняно з дітьми контрольної групи.

У дітей із нейророзвитковими порушеннями ($5,27 \pm 1,1$) достовірно частіше ($p < 0,001$), ніж у дітей контрольної групи ($1,25 \pm 0,447$), були порушені пізнавальні

здібності (табл. 3). Хворим дітям не вдавалося правильно відповісти на більшість питань, що стосувалися оглядових дитячих малюнків, вони не могли назвати правильно цифри. Настрій дитини часто змінювався як упродовж консультації лікаря, так і вдома. Дитина виявляла значну активність, все чіпала в кабінеті, надто пильно вивчала оточення.

Оцінка комунікативних і поведінкових навичок
у дітей із нейророзвитковими порушеннями (n; M ± m; p)

Групи	Мануальні здібності	Наслідкування	Концентрація уваги	Експресія	Поведінка	Стосунки з лікарем	Пізнавальні здібності	Поведінка під час візиту
Основна група хворих із хромосомними аномаліями, n = 19	1,1 ± 0,75	1,133 ± 0,64	1,400 ± 0,507	1,26 ± 0,45	1,4 ± 0,51	1,00 ± 0,53	5,27 ± 1,1	1,1 ± 0,64
Контрольна група, n = 15	0,62 ± 0,80	0,68 ± 0,7	1,125 ± 0,342	0,68 ± 0,70	0,81 ± 0,75	0,87 ± 0,61	1,25 ± 0,447	0,68 0,70
Показник p	0,81	0,725	0,141	0,11	0,17	0,58	0,001	0,72

Серед інших показників комунікативних і поведінкових навичок (мануальні здібності, наслідування, концентрація уваги, експресія, поведінка, стосунки з лікарем) у дітей із нейророзвитковими порушеннями не виявлено достовірної різниці порівняно з дітьми контрольної групи. Варто зауважити, що з лікарем діти основної (1,00 ± 0,53) і контрольної (0,87 ± 0,61) груп поводитися майже однаково, без достовірної різниці ($p > 0,05$).

Рання верифікація діагнозу спадкової недуги допомагає поліпшити якість життя пацієнтів, сприяє запровадженню індивідуальної програми розвитку, забезпеченню мультидисциплінарного підходу фахівців з метою запобігти або виявити на ранній стадії нейророзвиткові порушення, адже певні хромосомні зміни можуть бути асоційовані з ризиком виникнення саме порушень нейророзвитку.

Висновки. 1. Нейророзвиткові порушення у дітей із генетичними хромосомними аномаліями мають певні особливості. Достовірно частіше ($p < 0,0001$) у дітей із хромосомними аномаліями (11,66 ± 4,402) порушено велику моторику, є труднощі розвитку мовлення, зокрема ехолалія, неправильне використання слів у реченні, неосмислене повторення тексту, зайві запитання, що не стосуються теми розмови, порушено пізнавальні здібності. Рання діагностика розладів нейропсихологічного розвитку у дітей із хромосомними аномаліями, що негативно впливає на життя хворої дитини, її родини й усього суспільства, а також допомога фахівців різних спеціальностей уможливають поліпшити таким дітям якість повсякденного життя.

Список літератури

- Гнатейко ОЗ, Заставна ДВ, Кіцера НІ та ін. Динаміка частоти синдрому Дауна у Львівській області за 1985-2001 роки. Перинатологія та педіатрія. 2003;2:50–53 (Hnateyko OZ, Zastavna DV, Kitsera NI et al. Dynamics of the of Down's syndrome frequency in the Lviv Region during 1985-2001. Perinatology and Pediatrics. 2003;2:50-53).
- Дорош ОІ, Трояновська ОО, Очеретна ОІ, Кіцера НІ, Іваненко АІ, Середич ЛП та ін. Синдром Дауна у практиці гематолога. Suczasa Pediatriya. 2017;6(86):130–146 (Dorosh OI, Troyanovska OO, Ocheretna OI, Kitsera NI, Ivanenko et al. Down syndrome in the practice of haematologist. Suczasa Pediatriya. 2017;6(86):130-146). doi 10.15574/SP.2017.86.130
- Зелінська НБ, Шевченко ІЮ, Глоба ЄВ. Діагностика синдрому Шерешевського-Тернера у дітей. Методичні рекомендації (2016). Український журнал дитячої ендокринології. 2017;1:38–46 (Zelinska NB, Shevchenko IU, Globa EV. Diagnosis of Turner syndrome in children. Methodological recommendations (2016). Ukrainian Journal of Pediatric Endocrinology. 2017;1:38-46).
- Куровська А, Панчук О. Синдром Дауна: аналіз хвороби в Україні та світі. Grail of Science. 2024;19;(36):498–500 (Kurovska A, Panchuk O. Down syndrome: Analysis of the disease in Ukraine and the world. Grail of Science. 2024;19;(36):498-500). <https://doi.org/10.36074/grail-of-science.16.02.2024.087>
- Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS et al. Down Syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):9. doi:10.1038/s41572-019-0143-7
- Björclin Avdic H, Butwicka A, Nordenström A et al. Neurodevelopmental and psychiatric disorders in females with Turner syndrome: A population-based study. J Neurodev Disord. 2021;13(1):51. doi:10.1186/s11689-021-09399-6
- Chinese Society of Psychiatry; Chinese Psychiatrist Association. Zhonghua Yi Xue Za Zhi. 2023;103(28):2133-2144. doi:10.3760/cma.j.cn112137-20230322-00457
- D'Souza H, Karmiloff-Smith A. Neurodevelopmental disorders. Wiley Interdiscip Rev Cogn Sci. 2017;8(1-2):10.1002/wcs.1398. doi:10.1002/wcs.1398
- Fedor I, Zold E, Barta Z. Liver abnormalities in turner syndrome: The importance of estrogen replacement. J Endocr Soc. 2022;6(10):bvac124. doi:10.1210/jendso/bvac124
- Fiot E, Alauze B, Donadille B et al. Turner syndrome: French National Diagnosis and Care Protocol (NDCP; National Diagnosis and Care Protocol). Orphanet J Rare Dis. 2022;17(Suppl 1):261. doi:10.1186/s13023-022-02423-5

11. Hnateiko O, Kitsera N, Henyk-Berezovska S, Lukyanenko N, Hruzyntseva N. Assessment of risk factors for development of birth defects among newborns in Iviv region in 2002-2020 (part 1). Proc Shevchenko Sci Soc Med Sci. 2022;69(2). <https://mspsss.org.ua/index.php/journal/article/view/741>
12. Koul AM, Ahmad F, Bhat A et al. Unraveling down syndrome: From genetic anomaly to artificial intelligence-enhanced diagnosis. Biomedicines. 2023;11(12):3284. doi:10.3390/biomedicines1112328
13. Ostrovska K, Kachmarik H, Drobit L. Basics of diagnosis of children with disorders of the autistic spectrum: A study guide. Lviv: Ivan Franko LNU Publishing Center; 2017. 124 p.
14. Skakkebaek A, Gravholt CH, Chang S, Moore PJ, Wallentin M. Psychological functioning, brain morphology, and functional neuroimaging in Klinefelter syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2020;184(2):506-517. doi:10.1002/ajmg.c.31806
15. Vacca RA, Bawari S, Valenti D et al. Down syndrome: Neurobiological alterations and therapeutic targets. Neurosci Biobehav Rev. 2019;98:234-255. doi:10.1016/j.neubiorev.2019.01.001
16. Wolstencroft J, Mandy W, Skuse D. Mental health and neurodevelopment in children and adolescents with Turner syndrome. Womens Health (Lond). 2022;18:17455057221133635. doi:10.1177/17455057221133635

Стаття надійшла до редакції журналу 20.08.2024 р.

Конфлікт інтересів

Автори цієї статті стверджують, що конфлікту інтересів немає.

Особливості нейророзвиткових порушень у дітей із генетичними хромосомними аномаліями

М. І. Дробчак, Н. Р. Кеч

Вступ. Нейророзвиткові порушення – це стани, що виникають через порушення розвитку нервової системи і впливають на функціонування мозку, особливо у дітей із хромосомними аномаліями.

Мета. Виявити порушення нейророзвитку у дітей із хромосомними аномаліями й порівняти їхні вияви із показниками дітей контрольної групи.

Матеріали й методи. Дослідження проводили в умовах медико-генетичного центру ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України» м. Львова, куди на консультацію впродовж 2022–2024 рр. звернулися батьки 19 дітей із хромосомною аномалією (основна група). Усім дітям діагноз хромосомної аномалії підтверджено цитогенетичним методом. Вік обстежуваних дітей коливався від 2 (синдром Дж. Л. Давна) до 10 років (синдром Г. Тернера). До контрольної групи увійшли 15 дітей відповідних віку і статі без порушення нейророзвитку.

Результати. Достовірно частіше ($p < 0,0001$) у дітей із хромосомною аномалією ($11,66 \pm 4,402$) фіксували порушення великої моторики порівняно з дітьми контрольної групи ($4,93 \pm 1,73$). У пацієнтів основної групи ($1,25 \pm 4,5$) достовірно частіше ($p < 0,0001$) спостерігалися труднощі мовлення, зокрема, ехолалія, неправильне використання слів у реченні, часто неосмислене повторення тексту, зайві запитання, що не стосуються теми розмови, порівняно з дітьми контрольної групи ($0,56 \pm 0,62$). У дітей із нейророзвитковими порушеннями ($5,27 \pm 1,1$) достовірно частіше ($p < 0,001$) виявляли гірші пізнавальні здібності порівняно з дітьми контрольної групи ($1,25 \pm 0,447$).

Висновки. Розлади нейропсихологічного розвитку у дітей із хромосомними аномаліями є вагомим проблемою, що негативно впливає на якість життя хворої людини, її родини й усього суспільства. Рання діагностика та допомога фахівців різних спеціальностей уможливають поліпшити таким дітям якість повсякденного життя.

Ключові слова: порушення нейророзвитку, хромосомна аномалія, карта спостереження, велика моторика, мовлення, тривожність, порушення поведінки.

Neurodevelopmental Disorders in Children with Genetic Chromosomal Pathology

M. Drobchak, N. Kech

Introduction. Neurodevelopmental disorders are a group of conditions that arise due to disorders of the development of the nervous system and affect the functioning of the brain, especially in children with chromosomal pathology.

The aim of the study. To identify neurodevelopmental disorders in children with chromosomal pathology and compare their manifestations with the data of children in the control group.

Materials and methods. The study was conducted in the conditions of the medical genetic centre of the State University "Institute of Hereditary Pathology of the National Academy of Sciences of Ukraine" in Lviv, where the parents of 19 children with chromosomal pathology (the main group) sought consultation during 2022-2024. The diagnosis of chromosomal pathology was confirmed by the cytogenetic method for all children. The ages of the examined children ranged from 2 years (J. L. Down's syndrome) to 10 years (G. Turner's syndrome). The control group included 15 children without neurodevelopmental disorders of the appropriate age and gender.

Results. Among 19 children with chromosomal pathology (table 1), patients with J. L. Down syndrome prevailed - 11 (57.8 %) children. In second place were 5 (26.3 %) girls with H. Turner's syndrome, and in third place were 3 (15.8 %) boys with H. Klinefelter's syndrome. Among 19 patients, 12 (57.1 %) lived in rural areas, and 7 (42.9 %) children lived in the city. Significantly more often ($p < 0.0001$) children with chromosomal pathology (11.66 ± 4.402) had impaired gross motor skills compared to children of the control group (4.93 ± 1.73). In the patients of the main group (1.25 ± 4.5) significantly more often ($p < 0.0001$) difficulties in the speech were observed, in particular echolalia, incorrect use of words in a sentence, often senseless repetition of the text, unnecessary questions that do not relate to the topic of the conversation in compared with children of the control group (0.56 ± 0.62).

Cognitive abilities were impaired in children with neurodevelopmental disorders (5.27 ± 1.1) significantly more often ($p < 0.001$) compared to children in the control group (1.25 ± 0.447).

Conclusions. Since disorders of neuropsychological development are a serious problem among children with chromosomal pathology, it significantly affects the quality of life of the sick person himself, his family and society as a whole. Therefore, early diagnosis and assistance from specialists of various specialities will help such children in everyday life and their social inclusion.

Keywords: neurodevelopmental disorders, chromosomal pathology, observation card, gross motor skills, speech, anxiety, behavioral disorders.

Відомости про авторів

1. Дробчак Марта Ігорівна; Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького, кафедра пропедевтики педіатрії та медичної генетики (79010, м. Львів, вул. Пекарська, 69; +380(97) 445 41 10), аспірантка кафедри; молодший науковий співробітник Державної установи «Інститут спадкової патології НАМН України» (м. Львів), лікар-генетик, marta.igorivna017@gmail.com; <https://orcid.org/0009-0006-9477-5262>
2. Кеч Наталія Романівна; Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького, кафедра пропедевтики педіатрії та медичної генетики (79010, м. Львів, вул. Пекарська, 69; +380(97) 260 23 48), професорка, професорка кафедри; завідувачка відділу Державної установи «Інститут спадкової патології НАМН України» (м. Львів), nataliakech@ukr.net; <https://orcid.org/0000-0001-7935-4829>