

Синдром кольцевой хромосомы 14 или r(14). Клинические случаи

Л. Б. Новикова, Н. М. Файзуллина, А. П. Акопян, К. М. Зюльцле

ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Уфа, Россия

РЕЗЮМЕ

В статье представлены случаи эпилепсии у 2 больных с редкой наследственной патологией, связанной с хромосомной мутацией – делецией 14-й хромосомы. Описанные нами клинические наблюдения представляют профессиональный и научный интерес, так как относятся к редчайшей неврологической патологии. Повышение осведомленности врачей о данной патологии будет способствовать его своевременной диагностике и лечению.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: хромосомные заболевания, кольцевая хромосома, делеции, резистентная эпилепсия.

КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Ring chromosome 14 syndrome or R(14). Clinical cases

L. B. Novikova, N. M. Faizullina, A. P. Akopian, K. M. Ziultsle

Bashkir State Medical University, Ufa, Russia

SUMMARY

The article presents cases of epilepsy in 2 patients with a rare hereditary pathology associated with a chromosomal mutation – deletion of chromosome 14. The clinical observations we have described are of professional and scientific interest, as they relate to a rare neurological pathology. Increasing the awareness of doctors about this pathology will facilitate its timely diagnosis and treatment.

KEYWORDS: chromosomal diseases, ring chromosome, deletions, resistant epilepsy.

CONFLICT OF INTEREST. The authors declare no conflicts of interest.

В последние десятилетия развитие генетической науки привело к открытию ряда заболеваний с хромосомными мутациями. Среди мутаций выделяют делеции, дупликации, транслокации и инверсии. В случае делеции теряется часть генетической информации из-за потери удаленных участков генетической цепи. Такие мутации обозначаются как концевые делеции, при которых может сформироваться кольцевая хромосома. Подобная хромосомная патология является основой редких генетических заболеваний, таких как синдром кольцевой хромосомы 14 или r(14).

Синдром кольцевой хромосомы 14, или r(14), вызван одной aberrантной хромосомой 14, сломанные концы которой срастаются вместе, образуя кольцо [1]. Больные с r(14) имеют одну копию аномальной хромосомы в некоторых или во всех своих клетках. В большинстве случаев патология носит спорадический характер и возникает как случайное событие во время раннего эмбрионального развития или во время формирования мужских и женских половых клеток. Первые научные данные об этом заболевании были представлены в 1971 г., и за последующий период в мире зарегистрировано менее 100 случаев синдрома r(14). Эта патология представляет медицинский и научный интерес в связи с недостаточной изученностью [1, 2].

Фенотип хромосомы r(14) характеризуется дисморфическими чертами лица, эпилептическими приступами с первого года жизни, умственной отсталостью и расстройством аутистического спектра [1, 3–10]. Как правило, дети с данной патологией невысокого роста, характерны микроцефалия, ретинопатия, рецидивирующие респираторные инфекции, вызванные проблемами с иммунитетом [1]. Начало эпилепсии при синдроме кольцевой хромосомы r(14) обычно

приходится на первый год жизни ребенка [8, 9]. Эпилептические приступы (ЭП) в основном носят генерализованный или фокальный характер, могут проявляться сенсорными или поведенческими нарушениями, потерей сознания, а также потерей контроля над функциями тазовых органов [1].

Приводим описание двух клинических случаев синдрома кольцевой хромосомы r(14) с рефрактерной эпилепсией.

Клинический случай № 1

В психоневрологическое отделение (ПНО) № 1 Детского центра психоневрологии и эпилептологии (ДЦПНиЭ) ГБУЗ РДКБ экстренно поступил ребенок 11 месяцев (2018 г.р.) из г. Кумертау Республики Башкортостан, где находился 31 день (с 08.01.2019 по 08.02.2019). Со слов матери, у ребенка на фоне полного благополучия возникли приступы судорог во сне и при засыпании, с подергиванием конечностей, нарушением сознания.

Этические аспекты. Ведение пациента осуществлялось сообразно принципам Хельсинкской декларации Всемирной медицинской ассоциации (Форталеза, Бразилия, 2013 г.). От родителей пациента получено информированное согласие для проведения клиничко-лабораторно-инструментального анализа с последующей публикацией материала в журнале.

Анамнез заболевания. Ребенок от III беременности, протекавшей на фоне хронической гипоксии плода, диффузного узлового зоба матери; II родов. Во время беременности мать ребенка принимала эутирокс по поводу диффузного узлового зоба. Роды в 38–39 недель завершились плановым кесаревым сечением. При рождении масса тела ребенка 3190 г. Выписаны на 8-е сутки. До 10 месяцев развитие соответствовало возрасту, а с 11 месяцев задержка развития.

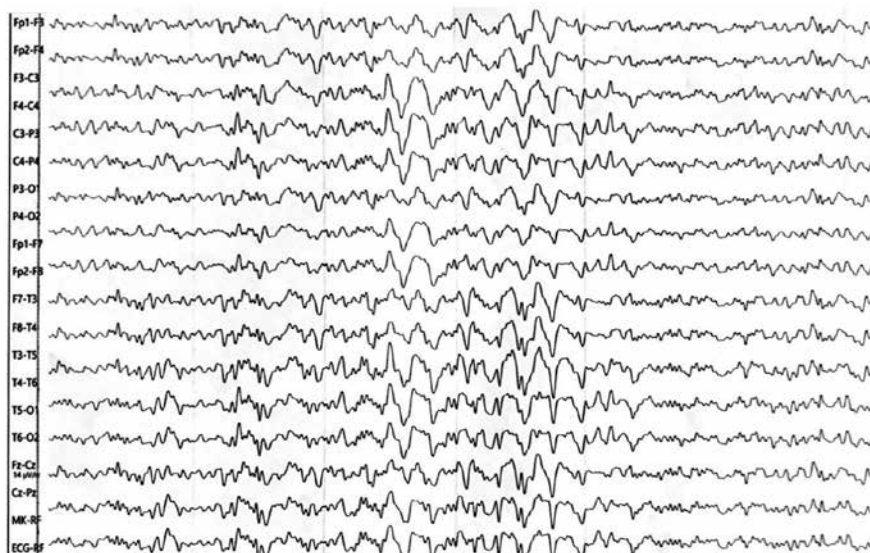


Рисунок 1. ЭЭГ в период эпилептического приступа, пациент К. (11 мес.), зарегистрированы редуцированные комплексы «пик – волна» амплитудой 40 мкВ по всем отведениям длительностью 6 с, заканчивающиеся волнами дельта-диапазона амплитудой до 500 мкВ с преобладанием в передних отведениях

Неврологический статус. На момент поступления общее состояние пациента средней степени тяжести. Сознание ясное. Окружность головы 43 см, микроцефальной конфигурации. Большой родничок закрыт. Имеются особенности строения лицевого черепа и скелета: эпикант, антимонголоидный разрез глаз (опущены наружные углы глазных щелей), плоская спинка носа, вывернутые ноздри, узкое нёбо, короткая шея, воронкообразная грудь; аномалии пигментации кожи и сетчатки. Зрачки D=S, реакция на свет живая. Взор фиксирует, за предметами следит. Глотание и фонация не нарушены. Голову держит, переворачивается, сидит, встает у опоры, передвигается у опоры, ходит с поддержкой. Тонус мышц – гипотония с обеих сторон. Опора на полные стопы. Патологические знаки отсутствуют. Менингеальных знаков нет. Познавательная деятельность с отставанием по возрасту. Задержка речевого развития.

Особенности течения эпилепсии. В отделении наблюдались ЭП, которые носили серийный характер – несколько приступов с интервалом в 5 минут, в течение которых сознание относительно восстанавливалось, с периодичностью каждые 2–3 дня. Во время приступа зрачки расширены, лицо гиперемировано, клонико-тонические судороги в течение нескольких секунд. При нарушении дневного сна (чуткий, беспокойный сон) приступы учащались.

Инструментальные методы обследования. На электроэнцефалограмме (ЭЭГ) при поступлении эпилептиформная активность отсутствует. Во время пребывания в стационаре запись проводилась неоднократно. Перед выпиской из отделения, на 30-й день пребывания в стационаре, на фоне противосудорожной терапии во время сна у ребенка произошел генерализованный тонико-клонический приступ (рис. 1).

На ночном видео-ЭЭГ-мониторинге через 2 недели после выписки из стационара: паттерны эпилептического приступа, эпилептиформная активность не зарегистрированы.

На магнитно-резонансной томографии головного мозга (МРТ ГМ) при поступлении (от 11.01.2019): признаки кисты кармана Ратке (ККР) в виде образования жидкостной, кистоподобной структуры, размерами до 2×3×4 мм между аденогипофизом и нейрогипофизом (рис. 2).

Через 2 недели после выписки из стационара на МРТ ГМ с контрастированием подтверждается киста кармана Ратке.

Киста кармана Ратке представляет собой доброкачественную анатомическую структуру, формирующуюся в результате аномальной инволюции кармана Ратке с развитием кист между адено- и нейрогипофизом. ККР – вторая по распространенности патология гипоталамо-гипофизарной области после аденом гипофиза, популяционная частота по данным аутопсий составляет от 13–33 %. Патогенетически ККР схожи с краниофарингиомами. Размеры ККР варьируют от нескольких

миллиметров до 4–5 см, содержимое, как правило, незначительно по объему и представляет собой смесь белка и холестерина. ККР чаще располагаются интра- или супраселлярно. Кисты кармана Ратке малого размера в основном характеризуются бессимптомным течением, в то время как крупные образования сдавливают близлежащие структуры – нервную ткань, зрительный перекрест, гипофиз, вызывая соответствующую симптоматику: головные боли (33–81 %), нарушение зрения (33–75 %), гипофизарную дисфункцию (19–81 %). В ряде случаев первым клиническим проявлением ККР является апоплексия гипофиза, сопровождающаяся выраженными головными болями, нарушением зрительной функции, тошнотой или рвотой. Диагностика ККР базируется на данных радиологических методов обследования – КТ и МРТ. Небольшие по размеру ККР с асимптоматическим течением не требуют лечения. Наличие эффектов компрессии (гиперпролактинемия, гипофизарный дефицит, сдавление зрительных нервов) является показанием к выполнению хирургического вмешательства. Как правило, задача операции сводится к дренированию содержимого кисты или разрушению ее стенки эндоназальным трансфеноидальным доступом [11].

Проводилась тандемная масс-спектрометрия, наследственных болезней обмена веществ не обнаружено.

Генетическое исследование: в связи с неоднозначной клинической картиной было решено провести кариотипирование (в январе 2019 года) в Республиканском медико-генетическом центре г. Уфы с целью выявления возможной хромосомной патологии. Выявлен кариотип мужской аномальный – кольцевая хромосома 14 (46XY, r(14)(p12q32)).

Выставлен диагноз: Q99.8 хромосомное заболевание, кольцевая 14 хромосома. Генерализованные тонико-клонические приступы, генерализованная генетическая эпилепсия. Задержка психоречевого развития, микроаномалии лицевого черепа.

Одной из основных задач лечебной тактики было купирование приступов. Монотерапия вальпроевой кислотой не дала ожидаемого результата, и ребенок был переведен на политерапию противосудорожными препаратами: вальпроевая кислота (депакин® –

45 мг/кг/сут), леветирацетам (левети-
нол® – 50 мг/кг/сут), окскарбазепин
(трилептал® – 40 мг/кг/сут). Несмотря
на комбинированную противосудорож-
ную терапию тремя препаратами, у ре-
бенка сохранялись серийные эпилри-
ступы, но уменьшилась их периодич-
ность: они стали возникать каждые 3–4
дня. Было решено отменить окскарба-
зепин и ввести в лечение фенобарбитал
0,5 мг/кг/сут, что дало положительный
эффект, приступы купировались, общее
состояние пациента несколько улучши-
лось – ребенок стал более активным
в психоэмоциональной сфере.

На 31-е сутки пребывания в стацио-
наре ребенок выписан домой с рекомен-
дацией продолжить противосудорожную
терапию под наблюдение невролога
по месту жительства, при необходи-
мости консультация epileптолога.

Клинический случай № 2

Ребенок Х., 4 года 3 месяца
(2019 г.р.), поступил в ПНО № 1
ДЦПНИЭ ГБУЗ РДКБ из Балтачевско-
го района Республики Башкортостан
в плановом порядке (в июне 2023 г.)
с жалобами на неустойчивую поход-
ку, приступы судорог возобновились
с февраля 2023 г., по поводу которых
ребенок в отделение госпитализиро-
вался неоднократно.

Этические аспекты. Ведение па-
циента осуществлялось сообразно
принципам Хельсинкской декларации
Всемирной медицинской ассоциации
(Форталеза, Бразилия, 2013 г.). От ро-
дителей пациента получено инфор-
мированное согласие для проведения
клинико-лабораторно-инструменталь-
ного анализа с последующей публи-
кацией материала в журнале.

Анамнез заболевания. Ребенок от VI
беременности, II родов. Во время бере-
менности мать перенесла острую респи-
раторную вирусную инфекцию, хрони-
ческую гипоксию плода, были измене-
ния в анализах: анемия, протеинурия,
резус «–» кровь. Роды на 38-й неделе,
с массой тела ребенка 3900 г, окружность
головы 34 см, балл по шкале Апгар 7–9
баллов. Из роддома выписаны на 4-е
сутки. Задержка моторного развития с 6
месяцев, задержка речевого развития с 11
месяцев. Ходит самостоятельно с 1 года
6 месяцев. Первые слова с 1 года.

Неврологический статус. На момент
поступления общее состояние пациента

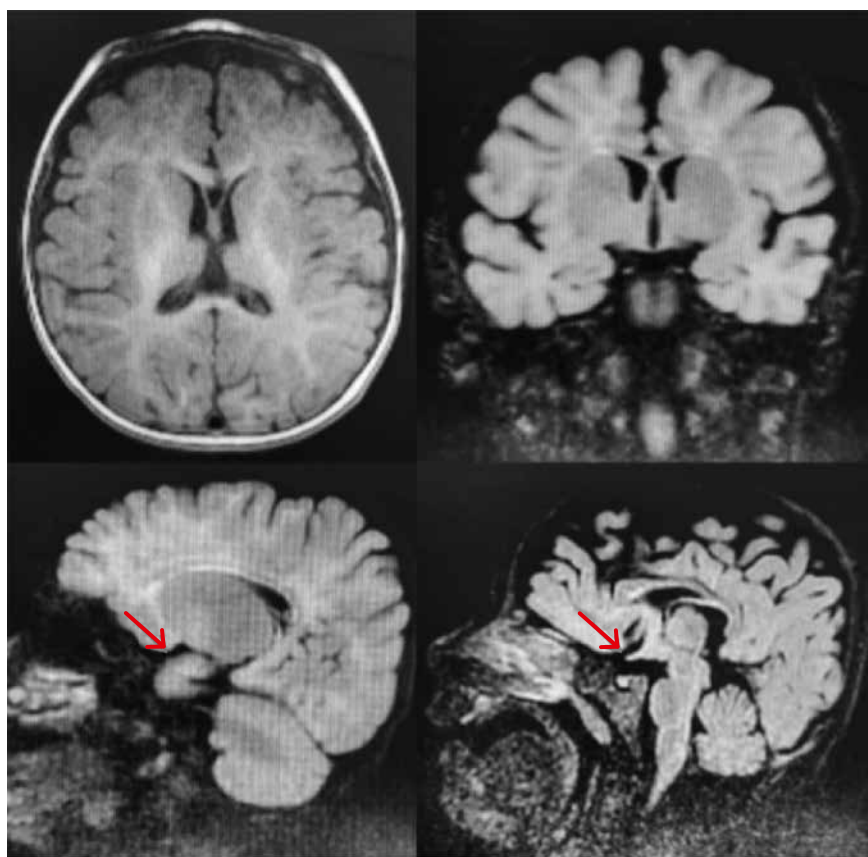


Рисунок 2. МРТ головного мозга пациента К. (11 мес.). Киста кармана Ратке

средней степени тяжести. Сознание ясное. Окружность головы – 48 см, большой
родничок закрыт. Менингеальных знаков нет. Черепно-мозговые нервы: глазные
щели D=S, зрачки D=S, фотореакция живая, следит за предметами, альтерниру-
ющее косоглазие. Лицо симметричное. Глотание и фонация не нарушены. Ги-
потония мышц, D=S. Сухожильные рефлексы живые, D=S. Рефлекс Бабинского
положительный с обеих сторон. Сидит, переворачивается, ходит самостоятельно
с широкой базой. Гипермобильность суставов кистей. Познавательная-ориенти-
ровочная деятельность умеренно снижена, задержка речевого развития.

Особенности течения эпилепсии. Первый судорожный приступ наблюдался
в 7 мес.: внезапная потеря сознания, генерализованные тонические судороги
в конечностях, глазные яблоки заведены вверх. Длительность приступа от 1
до 2 минут. Приступы повторялись ежедневно первые 10 дней, затем 1–2
раза в неделю. С 15.11.2020 до 12.02.2023, когда приступы возобновились,
но протекали мягче по выраженности судорожного компонента и продолжи-
тельности. В 3 года 10 мес. (12.02.2023) приступы с потерей сознания в виде
генерализованных тонических судорог с последующим замиранием до 1 мин.

Инструментальные методы обследования. На ЭЭГ в возрасте 10 мес. во вре-
мя сна регистрировались группы «сонных веретен» частотой 12–13 Гц в со-
четании с К-комплексами, вертекс-потенциалами в центральных областях
с переходом в дельта сон в виде высокоамплитудных, до 550 мкВ, медленных
волн, синхронных по всем областям.

В возрасте 1 года и 7 месяцев на ЭЭГ в состоянии сна регистрируется
полиморфная медленноволновая активность. Эпилептиформная активность
не зарегистрирована.

ЭЭГ в 4 года 3 месяца, во время записи произошел приступ (рис. 3).

На МРТ ГМ в возрасте 10 месяцев: локальное расширение большой ци-
стерны мозга. На МРТ ГМ в 1 год 5 месяцев: локальное расширение большой
цистерны мозга. На МРТ ГМ 3Т в 4 года 2 месяца (25.05.2023): изолированная
гипоплазия нижних отделов червя мозжечка. Гипогенезия мозолистого тела.
Незаращение прозрачной перегородки (рис. 4).

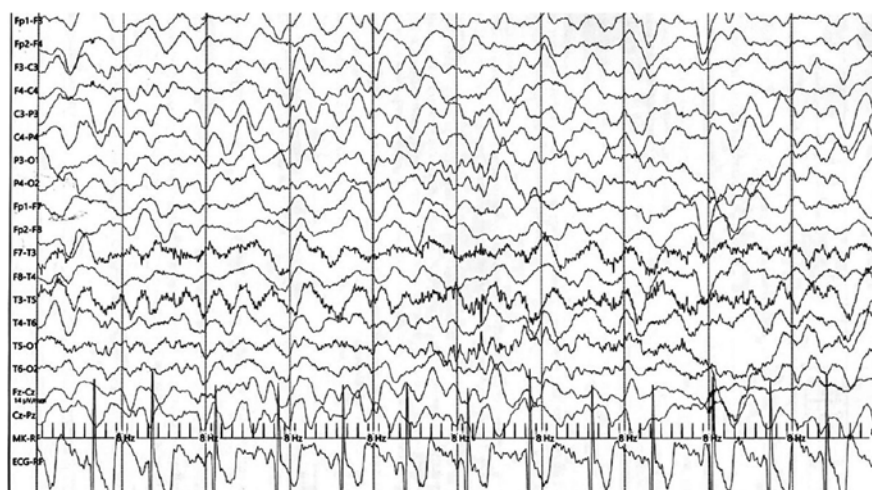


Рисунок 3. ЭЭГ во время эпилептического приступа пациента Х. (4 года и 3 месяца) длительностью до 2 минут с появлением миографических артефактов в височных областях, диффузными, ритмичными, редуцированными (замедленными) комплексами, острая волна-медленная волна, амплитудой до 300 мкВ в лобно-височных областях

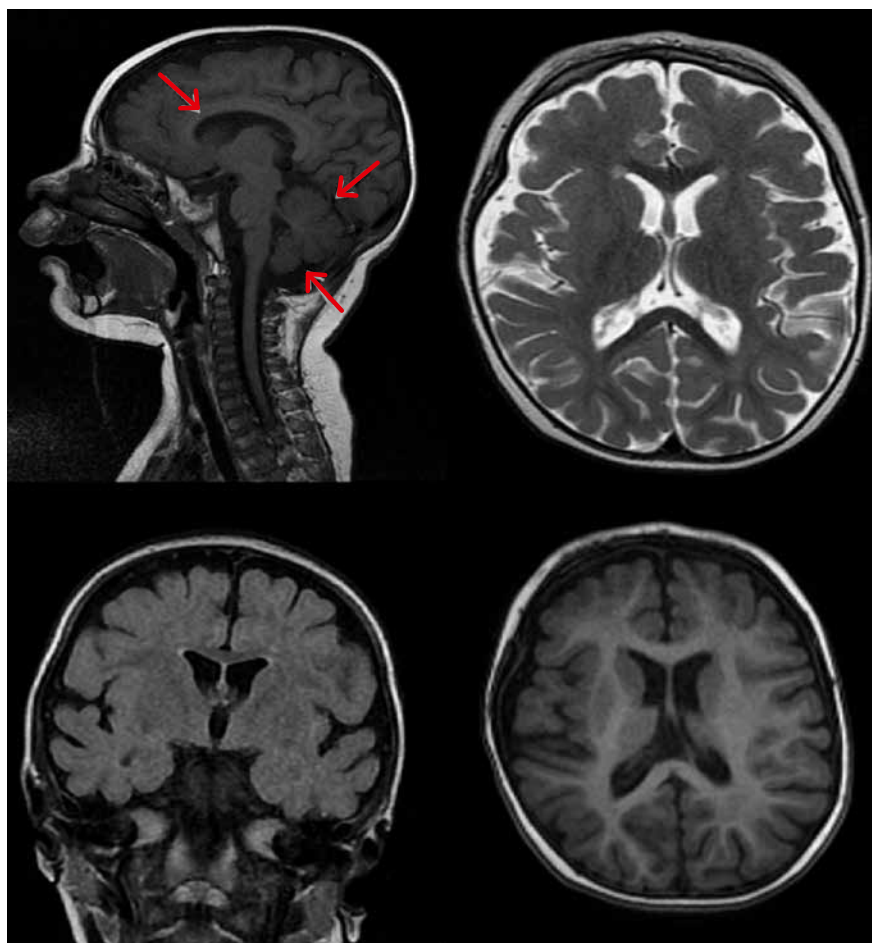


Рисунок 4. МРТ ГМ ребенка Х. (3 года и 2 месяца)

Во время последней госпитализации МРТ ГМ не проводилось.

Проводилась тандемная масс-спектрометрия в возрасте 10 месяцев: наследственных болезней обмена веществ не обнаружено.

Генетическое исследование. Кариотипирование проведено в Республиканском медико-генетическом центре г. Уфы (в ноябре 2020 г.) Выявлен кариотип мужской аномальный – кольцевая хромосома 14 (XY, r(14)(p11.1q32)).

Консультация логопеда: общее недоразвитие речи I уровня. Консультация психолога: задержка психического развития. Осмотр окулиста: OU альтернирующее косоглазие, ангиопатия сетчатки.

Выставлен диагноз: Q99.8 хромосомное заболевание, кольцевая 14-я хромосома. Тонические эпилептические приступы, генерализованная генетическая эпилепсия. Пирамидно-атактический синдром. Задержка психоречевого развития. Микроаномалии развития. Изолированная гипоплазия нижних отделов червя мозжечка. Гипогенезия мозолистого тела. Гипермобильность суставов кистей.

В Центральной районной больнице Балтачевского района проводилась противосудорожная терапия леветирацетамом и окскарбазепином – без эффекта, в связи с чем ребенок был переведен в ПНО № 1 ДЦПНИЭ ГБУЗ РДКБ г. Уфы, где терапия была изменена: отменены прежние препараты, назначены вальпроевая кислота (депакин сироп) с титрованием дозы 35 мг/кг/сут внутрь, топирамат с титрованием 4,5 мг/кг/сут. Данная схема оказалась эффективной, судороги прекратились, наблюдалась ремиссия в течение 2 лет 4 мес. С февраля 2023 г. дозировку антиэпилептических препаратов (АЭП) увеличили, приступы стали покороче, небольшой промежуток времени без приступов. Принимал депакин сироп 45 мг/кг/сут, топирамат 4,5 мг/кг/сут (учитывая, что ребенок растет и в весе прибавил). С 4 лет 2 мес. (с мая 2023 г.) до 4 года 4 мес. (до июля 2023 г.) зафиксированы приступы в виде замираний. Вновь госпитализирован в ПНО № 1 ДЦПНИЭ ГБУЗ РДКБ (июнь 2023 г.), коррекция дозы АЭП Депакин 45 мг/кг/сут, топирамат 7,5 мг/кг/сут, к лечению добавлен фенobarбитал с титрованием дозы до 1,5 мг/кг/сут, что привело к ремиссии. Во время последних повторных госпитализаций в марте 2024 г., далее повторно в феврале 2025 г. продолжалась противосудорожная терапия (учитывая вес 15 кг): препараты вальпроевой кислоты по 3,5 мл (200 мг) × 3 р/д внутрь (40 мг/кг/сут, лекарственный мониторинг – 97 мкг/мл), топирамат 50 мг × 2 р/д внутрь (6,6 мг/кг/сут, лекарственный мониторинг – 5,7 мкг/мл), фенobarбитал 6,25 мг утром, 12,5 мг вечером (2 р/д) внутрь (1,25 мг/кг/сут). Кроме этого назначались этилметилгидроксипиридин 1,0 (50 мг) в/м № 10, биоптрон по полям (на область лица, шеи, область печени, область кистей), переменное магнитное поле на шейный отдел позвоночника, соллюкс

на область икроножных мышц. На момент наблюдения с июля 2023 г. приступы не наблюдались (медикаментозная ремиссия 1,5 года).

В динамике улучшился эмоциональный фон, улучшился тонус в конечностях. Приступов в отделении не было. Ребенок был выписан домой с рекомендацией наблюдения невролога по месту жительства.

Обсуждение

Поскольку другие хромосомные нарушения могут иметь сходные клинические признаки, для подтверждения диагноза необходимо проводить хромосомное тестирование. Метод цитогенетического исследования обычно может идентифицировать кольцевую хромосому, после того как с помощью молекулярного кариотипирования устанавливается терминальная делеция хромосомы 14q. В некоторых случаях r(14) может быть диагностирована внутриутробно с помощью амниоцентеза и/или взятия пробы ворсинок хориона [1]. Редкость данной патологии, сложность, наличие осложнений, дороговизна инвазивной диагностики, вариабельность фенотипа, включая отсутствие тяжелых врожденных пороков развития у детей с микроделециями, – все это приводит к недодиагностике пациентов на этапе пренатальной диагностики с последующей тяжестью лечения, медицинской, психосоциальной реабилитации детей в обществе.

Эпилепсия при хромосомной патологии по этиопатогенезу относится к наследственным эпилепсиям и, как показывают данные литературы и наши наблюдения, отличается фармакорезистентностью [12, 13]. Характеристикой резистентной эпилепсии являются трудности достижения стойкой ремиссии и регресс эпилептических приступов на фоне адекватной терапии двумя противосудорожными средствами [12]. В наших клинических наблюдениях диагноз хромосомного заболевания – мутация 14-й хромосомы – был выставлен на 11–12 мес. жизни пациентов после дебюта эпилептического приступа, которые в обоих случаях имели генерализованный характер. Учитывая генерализованный тип эпилепсии, в первом случае была начата монотерапия вальпроевой кислотой, но даже добавление еще двух противосудорожных средств не привело к купированию судорожных приступов. У второго пациента стартовая терапия начата двумя препаратами, которая оказалась неэффективной, проведена замена на два других противосудорожных средства, включая вальпроевую кислоту (депакин® в сиропе). Лечение двумя противосудорожными препаратами и добавление

третьего – окскарбазепина – не привело к ремиссии, судорожные приступы продолжались. Положительный эффект был достигнут при добавлении к лечению фенобарбитала и отмене окскарбазепина у обоих пациентов.

Заключение

У больных с кольцевой 14-й хромосомой эпилептические приступы являются одним из наиболее распространенных клинических симптомов. Эпилепсия при этой патологии отличается тяжестью течения и фармакорезистентностью. Таким образом, при наличии резистентной эпилепсии в младенчестве с задержкой развития по неизвестной причине следует провести хромосомный микроматричный анализ, панели генов эпилепсии (секвенирование следующего поколения (NGS)), секвенирование всего экзона (WES) и генетическое консультирование [13].

Список литературы / References

1. Ivanoff AE, Ivanoff CS. Ring chromosome 14 syndrome: what the dentist should know to manage children with r(14) effectively. *Folia Medica*. 2023; 65 (1): 20–29. <https://doi.org/10.3897/folmed.65.e71784>
2. Rinaldi B, Vaisfeld A, Amari S, et al. Guideline recommendations for diagnosis and clinical management of Ring 14 syndrome—first report of an ad hoc task force. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2017; 12 (1): 69. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0606-4>
3. Vaisfeld A, Spartano S, Gobbi G, et al. Chromosome 14 deletions, rings, and epilepsy genes: A riddle wrapped in a mystery inside an enigma. *Epilepsia*. 2021; 62 (1): 25–40. <https://doi.org/10.1111/epi.16754>
4. Vasconcelos HM Jr, Vargas ME, Pennesi ME. Multimodal imaging of ring 14 syndrome associated maculopathy. *Ophthalmic Genet*. 2019; 40 (6): 541–544. <https://doi.org/10.1080/13816810.2019.1688839>
5. Zollino M, Ponzi E, Gobbi G, et al. The ring 14 syndrome. *European Journal of Medical Genetics*. 2012; 55 (5): 374–380. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2012.03.009>
6. Inceci F, Hergüner MO, Mert G, et al. Ring chromosome 14 syndrome presenting with intractable epilepsy: a case report. *The Turkish Journal of pediatrics*. 2013; 55 (5): 549–551.
7. Zampini L, Zanchi P, Rinaldi B, et al. Developmental trends of communicative skills in children with chromosome 14 aberrations. *European Journal of pediatrics*. 2017; 176 (4): 455–464. <https://doi.org/10.1007/s00431-017-2859-2>
8. Specchio N, Trivisano M, Serino D, et al. Epilepsy in ring 14 chromosome syndrome. *Epilepsy Behavior*. 2012; 25 (4): 585–592. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2012.09.032>
9. Giovannini S, Marangio L, Fusco C, et al. Epilepsy in ring 14 syndrome: a clinical and EEG study of 22 patients. *Epilepsia*. 2013; 54 (12): 2204–2213. <https://doi.org/10.1111/epi.12393>
10. Specchio N. Epilepsy in ring 14 chromosome syndrome. *Epilepsy Behav*. 2012; 25: 585–592.
11. Воронцова С. Ю., Дзеранова Л. К., Пигарова Е. А., Воронцов А. В., Владимиров В. П., Аверкиева Е. В. Эндокринные нарушения при кисте кармана Ратке: представление клинического случая. Ожирение и метаболизм. 2016; 13 (4): 45–48. Vorotnikova S. Yu., Dzeranova L. K., Pigarova E. A., Vorontsov A. V., Vladimirova V. P., Averkieva E. V. Endocrine disorders in the presence of Rathke's pouch cyst: presentation of a clinical case. *Obesity and Metabolism*. 2016; 13 (4): 45–48. <https://doi.org/10.14341/omel2016445-48> [In Russ.].
12. Котов А. С., Фирсов К. В., Санду Е. А. Фармакорезистентная эпилепсия. Клиническая лекция. *РМЖ*. 2021; 6: 33–39. Kotov A. S., Firsov K. V., Sandu E. A. Drug-resistant epilepsy. *Clinical lecture. RMJ*. 2021; 6: 33–39. [In Russ.].
13. Imataka G, Noguchi M, Tsukada K/ et al. Partial epilepsy and developmental delay in infant with ring chromosome 14. *Genetic Counseling*. 2013; 24 (1): 81–83.

Статья поступила / Received 07.11.2024
Получена после рецензирования / Revised 28.01.2025
Принята к публикации / Accepted 01.02.2025

Сведения об авторах

Новикова Лилия Бареевна, д.м.н., проф., зав. кафедрой неврологии и нейрореабилитации. ORCID: 0000-0001-8469-1635
Файзуллина Наиля Мухаметовна, ассистент кафедры неврологии и нейрореабилитации. ORCID: 0000-0001-6152-3460
Акопян Анаит Погосовна, к.м.н., доцент кафедры неврологии и нейрореабилитации. ORCID: 0000-0001-8436-5610
Зюльцле Карина Маратовна, к.м.н., доцент кафедры неврологии и нейрореабилитации. ORCID: 0000-0002-8552-6233

ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Уфа, Россия

Автор для переписки: Зюльцле Карина Маратовна. E-mail: sharapovakarina.2020@gmail.com

About authors

Novikova Liliya B., DM Sci (habil.), professor, head of Dept of Neurology and Neurorehabilitation. ORCID: 0000-0001-8469-1635
Faizullina Nailiya M., assistant at Dept of Neurology and Neurorehabilitation. ORCID: 0000-0001-6152-3460
Akopian Anahit P., PhD Med, associate professor at Dept of Neurology and Neurorehabilitation. ORCID: 0000-0001-8436-5610
Ziultsle Karina M., PhD Med, associate professor at Dept of Neurology and Neurorehabilitation. ORCID: 0000-0002-8552-6233

Bashkir State Medical University, Ufa, Russia

Corresponding author: Ziultsle Karina M. E-mail: sharapovakarina.2020@gmail.com

Для цитирования: Новикова Л.Б., Файзуллина Н.М., Акопян А.П., Зюльцле К.М. Синдром кольцевой хромосомы 14 или r(14). Клинические случаи. Медицинский алфавит. 2025; (2): 63–67. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2025-2-63-67>

For citation: Novikova L.B., Faizullina N.M., Akopian A.P., Ziultsle K.M. Ring chromosome 14 syndrome or R(14). Clinical cases. *Medical alphabet*. 2025; (2): 63–67. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2025-2-63-67>