

УДК 616-1-007-097-053.2

©Л.А. Волянська, В.В. Стеценко, О.Г. Федорчак *

КЛІНІЧНІ АСПЕКТИ СИНДРОМУ ДІ ДЖОРДЖІ У ДИТИНИ (клінічний випадок)

*ДВНЗ «Тернопільський державний медичний університет імені І.Я.Горбачевського МОЗ України»,
КУТОР ТОДКЛ**

КЛІНІЧНІ АСПЕКТИ СИНДРОМУ ДІ ДЖОРДЖІ У ДИТИНИ (клінічний випадок). Спостережуваний випадок є свідченням поліморфізму клінічних проявів синдрому Ді Джорджі: комбінація типового фенотипу симптомокомплексу з відсутністю судом, частковим імунним дефектом та наближеність психомоторного розвитку до вікової норми в півторарічному катамнезі спостереження за перебігом хвороби.

КЛИНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ У РЕБЕНКА (клинический случай). Предоставленный случай свидетельствует о полиморфизме клинических проявлений синдрома Ди Джорджи: комбинация типичного фенотипа симптомокомплекса с отсутствием судорог, частичным иммунным дефектом и приближенностью психомоторного развития возрастной норме в полторагодичном катамнезе наблюдения за течением болезни.

CLINICAL ASPECTS OF DI GEORGE SYNDROME. Granted case highlights the clinical manifestations of the syndrome polymorphism Di Giorgi: a combination of atypical symptom phenotypewith absence seizures, partial immune defect and approximate age normal psychomotor development in 1,5years catamnesis monitorthe progress of the disease.

Ключові слова: синдром Ді Джорджі, діти.

Ключевые слова: синдром Ди Джорджи, дети.

Keywords: Di George Syndrome, children.

ВСТУП. Синдром Ді Джорджі (DGS; Шифр МКХ-X – D82.1) клінічно асоціюється як первинний імунodefіцит із дефектом Т-клітинної ланки імунітету та проявляється поєднанням вроджених вад серця, гіпоплазії тимусу, парацитоподібних залоз з частим виявленням мальформацій лицевої частини черепа (дизморфічні зміни обличчя: гіпертелоризм, коротка вісь повік, епікантус, широкий короткий ніс з вивернутою носовою пластинкою, короткий підносний жолобок, слабо означений рот, мікроретрогнатія, низько розміщені дизморфічні вуха, «вовча паща»), затримки фізичного розвитку, когнітивних та психічних порушень [1, 2]. Літературні дані останніх десяти-п'ятнадцяти років свідчать про різноманіття дислокації генетичних змін при подібній комбінації клінічних проявів. Описані випадки симптомокомплексу аналогічного до синдрому Ді Джорджі при локалізації делеції інших хромосом - 10p13, 17p13, 18q21 та ін. [2]. При наявності класичної делеції 22q11.2 використовують частіше термін «синдром делеції 22q11.2 хромосоми» [3] чи синдром Ді Джорджі. Поєднання у пацієнта інших аномалій з класичним симптомокомплексом Ді Джорджі та локалізацією розщеплення на хромосомі 22q13.3 називають вело-кардіо-фаціальним (VCFS чи синдром Shprintzen) синдромом [4].

Ді Джорджі синдромокомплекс завдячує своєю назвою дитячому ендокринологу Angelo Di George, який у 1968 р. описав його першим. Причинним фактором хвороби на сьогодні вважається делеція центральної ділянки довгого плеча 22 хромосоми на 6-му тижні внутрішньоутробного розвитку, яка призводить до порушення органогенезу третього і четвертого глоткових мішків. Останнє є підгруппою формування відхилень розвитку тимусу, парацитоподібних залоз та патологічного ембріогенезу інших структур (аномалії великих судин, серця, щелепно-лицьовий диморфізм, тощо) [5]. Гіпоплазія тимусу спричиняє порушення диференціювання стовбурових клітин в Т-лімфоцити («тимус-залежні» ділянки лімфоїдної тканини збіднені клітинними елементами, лімфоїдні фолікули є але недорозвинені) [5, 6]. Відсутність Т-хелперів знижує здатність синтезувати антитіла до певних антигенів, при цьому кількість В-лімфоцитів залишається в межах фізіологічних показників [6,7]. Дизморфії лицевої частини черепа наявні у всіх хворих, ваді серця - лише у 2/3 пацієнтів [8]. В усіх повідомленнях про дану патологію вказується про затримку психомоторного розвитку та персистуючі вірусні чи грибкові інфекції [1, 6, 8, 9].

МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ. Дане дослідження проведене на випадку з практики.

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ. У спостережуваному нами випадку цікавим виявилась комбінація типового фенотипу симптомокомплексу синдрому Ді Джорджі з відсутністю клінічних проявів судомного синдрому та наближеність психомоторного розвитку до вікової норми в півторарічному катамнезі спостереження за перебігом хвороби.

Із анамнезу життя: хлопчик від 2-ої доношеної (41 тиждень) вагітності, 2-их термінових пологів; при народженні маса тіла 3300,0 г, довжина тіла 51,0 см, обвід голови 35,0 см, обвід грудей 34,0 см. Вагітність протікала на тлі дисфункції плаценти, гестаційних набряків, помірного багатоводдя. Стан дитини після народження середнього ступеня тяжкості. М'які тканини голівки набрякли, гематома на потилиці. Діяльність серця ритмічна, систолічний шум на верхівці і вУточці. Надругу добу життя дитина переведена у відділення пато-

Педіатрія

логії новонароджених КУТОР ТОДКЛ з діагнозом: Ураження ЦНС гіпоксично-ішемічного генезу, гострий період. Пологова травма, кефалогематома потиличної ділянки. Вроджена кардіопатія. Протягом наступних двох тижнів життя проводиться лікування з приводу уточненого діагнозу: Вроджена вада серця: подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка, дефект міжшлуночкової перетинки, клапанний стеноз легеневої артерії. Синдром Ді-Джорджі. Гіпоксично-геморагічне ураження ЦНС, внутрішньошлуночковий крововилив I ступеню. Вроджена вада розвитку: розщеплення м'якого піднебіння. Пологова травма - кефалогематома лівої потиличної ділянки. З метою підтвердження діагнозу та подальшого хірургічного лікування пацієнт переведений в науково-практичний медичний центр дитячої кардіології та кардіохірургії м. Києва. Після проведеного рентген-хірургічного обстеження серця і великих судин у віці 1,5 міс. хлопчику підтверджено і уточнено діагноз ВВС: Подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка, тетрадний тип. Стеноз гілок легеневої артерії у біфуркації. Вторинний дефект міжпередсердної перетинки. Аберрантна права підключична артерія. і здійснено балонну дилатацію стенозу легеневої артерії, стенозів правої та лівої легеневої артерій у біфуркації. Наш попередній діагноз підтверджено цитогенетичним обстеженням та консультативним висновком НДСЛ «Охмадит»: мікрodelеція по довгому плечу хромосом - 22. Діагноз: С-м Ді-Джорджі. У шестимісячному віці в медичному центрі дитячої кардіології та кардіохірургії м. Києва проведена радикальна корекція подвійного

відходження магістральних судин від правого шлуночка, тетрадного типу (операція: Серединна стернотомія. Тимусектомія. Інфундибулектомія. Аорта відведена в лівий шлуночок. Транснулярна пластика ВТПШ та ЛА латкою з глутераутоперикарду. Стулки клапану ЛА збережені. Шов на ДМПП).

Протягом другого півріччя життя хлопчик двічі знаходився на стаціонарному лікуванні в КУТОР з приводу: ВНЕК I-П ст. Вторинний мезоденіт. Ерозивний гастродуоденіт, дуодено-гастральний ефлюкс I ст. Гастроентеральна ферментопатія (проведено серединну лапаротомію, ревізію органів черевної порожнини, біопсію лімфовузла кореня брижі, лаваж черевної порожнини, тривалість лікування 25 діб) в хірургічному та інфекційно-боксованому відділенні з подальшим переведенням на кардіологічне ліжко з діагнозом: Позалікарняна гостра двобічна пневмонія (вірусно-бактеріально-застійного генезу) важкий перебіг з обструктивним синдромом, ДН - II ст. Вроджена вада серця: подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка, тетрадний тип, стеноз гілок легеневої артерії в біфуркації, вторинний дефект міжшлуночкової перегородки, аберрантна права підключична артерія. Стан після радикальної корекції 2011 р. ССН-IIA. Рахіт II ступеню, підгострий перебіг, період розпалу. Затримка стато-кінетичного розвитку. Розщеплення м'якого піднебіння. На другому році життя дитина отримала лікування амбулаторно з приводу оніхомікозу обох кистей з позитивним ефектом. Нервово-психічний розвиток у віці 1,5 років із помірною затримкою (фото 1, 2).



Фото 1, 2. Пацієнту віці 1 року

В повторних загальних аналізах крові протягом часу спостереження без особливостей за виключенням періоду лікування виразково-некротичного ентероколіту, де мав місце лейкоцитоз з нейтрофільним зсувом вліво. Рівень іонізованого кальцію коливався в межах 0,61-0,94 ммоль/л (норма 0,95-1,05 ммоль/л). Імунологічне обстеження ІдА - 0,95 г/л, ІдМ - 0,84 г/л, Ід G - 9,1 г/л, Ід E - 3,8 МО/мл.

ВИСНОВКИ. Отже, для DGS характерна висока фенотипова мінливість від серйозних форм з імунодефіцитом і виразними серцевими дефектами до

більш легких, котрі перебігають лише з частковими чи перехідними імунними дефектами. Діти з синдромом Ді Джорджі не завжди виразно відстають від ровесників фізично і розумово. Наведений випадок свідчить на користь поліморфізму клінічних проявів цього синдрому. Лікарі першої ланки, сімейні лікарі, педіатри, неонатологи при виявленні у дитини ВВС конотрункального типу, дизморфій лицьового черепа, судомного синдрому (гіпокальціємії) та частих інфекційних захворювань повинні згадати про ймовірність DGS у такого пацієнта. За наявності наведеної вище комб-

інації симптомів доцільно направляти у медико-генетичні центри паралельно з консультуванням у кардіохірургів. Оскільки, вчасна діагностика цього синдрому ще на передопераційному етапі дозволить попередити ускладнення в післяопераційному та покращить прогноз дитина на подальше життя.

ПЕРСПЕКТИВИ ПОДАЛЬШИХ ДОСЛІДЖЕНЬ.
Потребують подальшого вивчення особливості метаболізму та поглиблення діагностики імунного статусу дітей з підозрою на наявність синдрому Ді Джорджі.

ЛІТЕРАТУРА

1. Белозерцев Ю.И. Детская кардиология (наследственные синдромы) / Ю.И. Белозерцев. - Элиста: ЗАО «РНН Джангар», 2008. - 400 с.
2. Костюченко Л.В. Сучасні можливості діагностики та лікування синдрому Ді Джорджі в Україні//Л.В. Костюченко, Я.Ю. Романишин, А.В. Бондаєнко // ПАГ. - 2011. - Т.73, №4(446). -С.178-184.
3. Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11.2 Deletion Syndrom/Anne S. Bassett, MD, Donna M. McDonald-McGinn, MS, CGC [etal.] //The Journal of Pediatrics. - 2011. Vol. 159, №2. - P.332-339.
4. Patrick Htain Win. Immunologic Aspects of Di Georde Syndrome / Patrick Htain Win., MD, Guduri Sridhar, MD, Iftkhar Hussain, MD. eMedicine May 28, 2002. - Assess mode: <http://www.emedicine.com/med/topic567.htm>.
5. Клиническая иммунология (учебное пособие для студентов 6-го курса медицинского факультета) / В.Т.Германов, О.Н. Андрушенко, И.В. Руденко, А.В. Батарчуков. - Луганск, 2000. - 132с.
6. Драник Г.Н. Клиническая иммунология и аллергология / Г.Н. Драник . - М. : ООО «Медицинское информационное агенство», 2003. - 304с.
7. Колхир П.А. Доказательная аллергология-иммунология. / П.В. Колхир. - М. : Практическая медицина, 2010. - 528 с.
8. Клинический полиморфизм синдрома Ди Джорджи / К.Ю. Мухин, А.С. Петрухин, Г.В. Стрюк [и др.] // Журн. Невролю и психиатрии им. С.С. Корсакова. - 1988. - №10. - С.50-52.
9. Lisa J. Kobrynski. Velocardiofacial syndrome, Di Georde Syndrome chromosome 22q11.2 deletion syndromes / Lisa J. Kobrynski, E. Sullivan // The Lancet. - 2007. - Vol. 370. - P. 1443-1452.

Отримано 16.01.14