СИНДРОМ ДИ-ДЖОРДЖИ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

А.А. Изергина

Казанский государственный медицинский университет, Казань

Синдром ДиДжорджи (СДД) — это хромосомная аномалия, возникающая в следствие делеции длинного плеча одной копии 22-й хромосомы. Данная мутация приводит к нарушению развития 3 и 4 жаберных дуг, из которых формируется тимус, паращитовидные железы, нижняя часть лицевого отдела черепа, аорта и сердце.

Классическая форма синдрома Ди-Джорджи характеризуется триадой — врожденный порок сердца, иммунодефицит (гипоплазия/аплазия тимуса), гипокальциемия (результат гипоплазии паращитовидных желез). Кроме триады, часто встречаются такие клинические проявления, как задержка физического и психического развития, патология мочеполовой системы, нарушение развития костей лицевого отдела черепа.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ: Пациент К., 4 г. 8 м., поступил в эндокринологическое отделение с жалобами на плохую прибавку в весе, утомляемость, повышенную возбудимость, сухость кожи.

ИЗ АНАМНЕЗА: ребенок воспитывается в приемной семье, перинатальной анамнез скуден. После рождения был переведен в отделение реанимации новорожденных, проведено ЭХО-КГ, выявлен врожденный порок сердца: «Атрезия трикуспидального клапана. ДМЖП мембранозный». После выписки в течение месяца нарастали слабость, одышка, ограничение приема пищи.

В возрасте 3-х месяцев проведено зондирование полостей сердца, определены показания к оперативному лечению. Проведена операция — «Суживание легочной артерии». По данным протокола операции: «Вилочковая железа не резецирована».

В возрасте 7-ми месяцев проведено наложение верхнего двунаправленного кава-пульмонального анастомоза, атриосептэктомия, пластика митрального клапана по Риду, пересечение легочной артерии. Послеоперационный период осложнялся снижением фракции выброса, бронхообструкцией, развитием пневмонии.

В возрасте 2-х лет проведена операция Фонтена в модификации фенестрированного экстракардиального кондута. Послеоперационный период протекал с тенденцией к плевральной эффузии; осложнился гипокальциемией с судорожным синдромом, требовавшей в/в введения глюконата кальция и дальнейшем восполнением кальция per os. По результатам биохимического анализа крови: кальций 1,27 ммоль/л. Консультирован эндокринологом, выставлен диагноз: «Первичный гипопаратиреоз». Назначен Альфакальцидол в дозе 1,0 мкг 1 раз в день.

С 9 мес до 2 лет отмечались частые респираторно-вирусные заболевания, отиты (до 2-х раз в мес).

В возрасте 1 года, во время стационарного лечения с диагнозом «Рецидивирующий обструктивный бронхит. Синдром гиперреактивности бронхов. Хроническая герпетическая инфекция, вызванная вирусом Эпштейна-Барр», диагностирован «Вторичный иммунодефицит (снижение клеточного звена)».

Объективно при поступлении: рост 105 см, SDS роста — 0.52; вес 15.8 кг. ИМТ 14.33 кг/м²; SDS ИМТ — 1,12.

Лабораторные исследования: кальций общий крови 2,31 ммоль/л, Р крови 1,53 ммоль/л, кальций ионизированный 1,048 ммоль/л, паратгормон < 1.2 пг/мл на фоне приема препаратов альфакальцидола в дозе 1 мкг в сутки.

На основании описанных выше клинико-анамнестических критериев, у данного ребенка был заподозрен синдром Ди-Джорджи. Проведенное генетическое исследование выявило частичную делецию 22 хромосомы (del 22q11.2) и подтвердило предполагаемый диагноз.

Таким образом, данный клинический случай продемонстрировал сложности диагностики. Важно акцентировать внимание на комплексном наблюдении педиатром, иммунологом, эндокринологом, кардиологом за такими детьми.