

---

# PRIKAZ SLUČAJA DJETETA S MAJEWSKIM SINDROMOM

---

## CASE REPORT OF A CHILD WITH MAJEWSKI SYNDROME

Josipa Marić Sabadoš, Valentina Matijević,  
Daniela Kovačić, Marija Markota, Bernarda Škegro

KBC Sestre Milosrdnice  
Vinogradska cesta 29, Zagreb

Majewski sindrom ili mikrocefalična osteodisplastična primordijalna nanosomija tip II (MOPD II) je izuzetno rijetka bolest, nasljeđuje se autosomno recesivno i uzrokovana je mutacijom PCNT gena na kratkom kraku 21q22 kromosoma koji kodira protein pericentrin. Pericentrin je ključan u formiranju diobenog vretena i njegovim mutacijama nastaju poremećaji stanične diobe / staničnog ciklusa. Dječak je rođen iz prve, redovno kontrolirane trudnoće u kojoj se od 17. tjedna gestacije registrira izrazito intrauterino zaostajanje uz urednu morfologiju organskih sustava. Bolest karakterizira izrazito intrauterino, kao i postnatalno zaostajanje u rastu. Po rođenju kod dječaka se verificiraju fenotipske osobine karakteristične za MOPD: mikrocefalija, tipična fenotipska obilježja, marmorizirana koža, koštana displazija (kratke nadlaktice i podlaktice), te dalekovidnost. Tijekom života mogu se očekivati poremećaji denticije, poremećaji pigmentacije kože, skolioza, dislokacija zglobova (najčešće kukova i koljena), te inzulinska rezistencija. Najozbiljniji komorbiditet povezan s MOPD II je rani početak cerebrovaskularne bolesti, najčešće u smislu okluzivne arteriopatije (Moya Moya) ili cerebralnih anurizmi, što može kompromitirati inače uredan intelektualni razvoj, te kao krajnju posljedicu može dovesti do moždanog udara. Neophodno je rano kontinuirano multidisciplinarno stimuliranje i multikonzilijarno praćenje kako bi se razvili pravilni motorički obrasci i pravovremeno otkrile moguće komplikacije karakteristične za MOPD II. Plan multidisciplinarnе re/habilitacije zbog specifičnih obilježja bolesti potrebno je u potpunosti individualizirati.

**Ključne riječi:** Rijetki sindromi; Majewski sindrom; Moya Moya; Koštana displazija;; Multidisciplinarna re/habilitacija