
DOJENČE S DIGEORGEVIM SINDROMOM U FIZIJATRIJSKOJ AMBULATNI

INFANT WITH DIGEORGE SYNDROM IN PHYSIATRIST CARE

JELENA MARUNICA KARŠAJ (jelenamarunica@yahoo.com)

Valentina Matijević (valentina.matijevic@gmail.com)

KBC Sestre milosrdnice

SAŽETAK

DiGeorgeov sindrom (DGS) ili sindrom delecije 22q11.2 uzrokovan je mikrodelecijom dugog kraka na kromosomu 22. DGS je multisistemska bolest s prevalencijom 1:4000, jedna od najčešćih sindroma mikrodelecije u populaciji. Predominanto se radi o urođenoj imunodeficijenciji koja je klinički karakterizirana facijalnom dizmorfijom, kongenitalnim srčanim manama, hipoparatiroidizmom s hipokalcemijom, odstupanjem od urednog motoričkog razvoja te povećanom osjetljivošću na infekcije. Dolazi do delecije gena *Tbx1* što rezultira prekidom integriteta mijelina i povezuje se s motoričkim, kognitivnim, bihevioralnim i psihičkim poteškoćama. Dojenče s već postavljenom dijagnozom DGS hemizigotnog genotipa 22q11.2 upućeno je na pregled dječjem fizijatru zbog hipotonije i kašnjenja u usvajanju motoričkih miljokaza i kavovalgus malformacije stopala. Na ultrazvučnom prikazu mozga verificirano je subependimalno krvarenje. Fenotipski dojenče karakterizira hipertelorizam, mikrocefalija, mikrognacija, mikrostromija i velofaringealna nezrelost. Uključeno je u neurorazvojnu terapiju ambulantno i putem Dnevne bolnice rehabilitacije djece kako bi se učinila rana procjena psiholoških funkcija, neverbalne i verbalne komunikacije i osposobljenosti žvakanja i gutanja hrane od strane kompetentnih stručnjaka. Djevojčica je samostalno prohodala u dobi od 19 mjeseci, emotivno je topla, perzistiraju komunikacijske poteškoće s okolinom; ne pohađa dječji kolektiv uslijed sklonosti infekcijama. Kromosomske aberacije nerijetko se nalaze u podlozi neurorazvojnih poremećaja od kojih se mnoge ne dijagnosticiraju sofisticiranim kromosomskim analizama. Prema procjenama genetski su poremećaji odgovorni za nastanak 50% neurorazvojnih poremećaja te kromosomske aberacije zbog submikroskopskih preraspodjela čine 5-10% unutar ove skupine; no samo kod oko 20% bolesnika se postavi dijagnoza specifičnog genetskog poremećaja. Zaključno, kromosomske aberacije često mogu

dovesti do neuromotoričkog i intelektualnog odstupanja. One se mogu dijagnosticirati za vrijeme trudnoće, za vrijeme poroda ili tijekom života. Literatura navodi da obuhvaćaju je 3-4% djece. Mnoge od njih se multifaktorijalne etiologije i uključuju kako genetske tako i okolišne čimbenike. Ranim uključivanjem dojenčeta u stručno vođenu i usmjerenu sveobuhvatnu rehabilitaciju poboljšavamo funkcionalnost te djece u različitim aspektima i sprečavamo komplikacije predležće genetske bolesti.