

Originalni rad

UDC: 616-007

doi: 10.5633/amm.2024.0316

KLINIČKE KARAKTERISTIKE SINDROMA DELECije 22q11.2: PREGLED LITERATURE I PRIKAZ SERIJE SLUČAJEVA

Tatjana Stanković^{1,2}, Katarina Harfman Mihajlović^{2,3},
Dragana Lazarević^{1,2}, Karin Vasić^{1,2}, Hristina Stamenković^{1,2}

¹Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, Katedra za pedijatriju, Niš, Srbija

²Univerzitetski klinički centar Niš, Klinika za pedijatriju, Niš, Srbija

³Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, student doktorskih studija, Niš, Srbija

Kontakt: Tatjana Stanković

Bulevar dr Zorana Đinđića 48, 18000 Niš, Srbija

E-mail: tatjanastankovic10@gmail.com

Sindrom delecije 22q11.2 najčešći je mikrodelecioni sindrom. Kliničke karakteristike pokazuju širok spektar multisistemskih manifestacija, a najčešće uključuju urođene srčane mane, hipoparatiroidizam sa hipokalcemijom, hipoplaziju timusa i posledičnu imunodeficijenciju, karakteristične crte lica, velofaringealnu insuficijenciju i kašnjenje u razvoju ili smetnje u učenju. Urađena je retrospektivna analiza medicinske dokumentacije i prikazan je spektar kliničkih manifestacija kod serije od pet bolesnika sa 22q11.2 delecionim sindromom. Premda je opisana serija bolesnika sa sindromom delecije 22q11.2 mala, broj ispitanika bio je dovoljan da nesporno dočara prepoznatljiv spektar kliničkih manifestacija u pomenutom sindromu. Kod svih bolesnika bili su prisutni elementi facijalnog dismorfizma, kao i parametri disfunkcije imunostistema koji su se manifestovali od limfopenije i rekurentnih respiratornih infekcija do urođenog deficita T-ćelijskog imuniteta. Skoro svi prikazani bolesnici imali su udružene urođene konotrunkalne srčane mane, a većina obolelih ispoljila je hipokalcemiju i elemente motoričkog kašnjenja i razvojnog kašnjenja. Povećana svest o multisistemskim karakteristikama sindroma delecije 22q11.2 ključna je za rano prepoznavanje i blagovremeno otpočinjanje sveobuhvatne nege, praćenja i lečenja obolelih.

Acta Medica Medianae 2024; 63(3):127–132.

Ključne reči: sindrom delecije 22q11.2, timus, urođeni deficit T-ćelijskog imuniteta, hipokalcemija, urođene srčane mane

"This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) Licence".