

* * *

ВЛИЯНИЕ ПОЛИМОРФИЗМОВ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ НА СВОЕВРЕМЕННОСТЬ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА

**Хохлова А.П., Грязнова А.А., Лазарева М.А.,
Миронова В.А.**

**Научные руководители: доцент Е.А. Саркисян,
Ю.В. Петрова**

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *дети; синдром Ди Джорджи;
конотрункальные пороки сердца; иммунодефицит;
полиморфизмы; диагностика*

Актуальность. Синдром делеции 22-й хромосомы (синдром del 22q11) или синдром Ди Джорджи — это совокупность морфологических, иммунных и неврологических изменений, которые являются следствием делеции длинного плеча одной копии 22-й хромосомы — del 22q11.2. Основными

клиническими проявлениями синдрома является иммунодефицит (ИД) и конотрункальные пороки сердца, однако их отсутствие не исключает диагноз, а диагностика основывается на наличии других множественных врождённых пороков развития (ВПР). **Цель работы:** определить влияние полиморфизмов пороков у детей с 22q11.2 на возраст постановки диагноза.

Материалы и методы. Обследовано 50 детей с 22q11.2. Все дети были распределены на 2 группы: 1-ю группу ($n = 33$) составили больные, у которых диагноз был заподозрен в неонатальном периоде, 2-ю ($n = 17$) — больные, у которых диагноз заподозрен в раннем детском возрасте. Средний возраст подтверждения диагноза у больных 1-й группы — $2,6 \pm 2,32$ мес, 2-й группы — $22,9 \pm 12,6$ мес. Масса тела при рождении детей 1-й группы — 2757 ± 501 г, 2-й группы — 2784 ± 515 г. Оценка по шкале Апгар детей 1-й группы — 6,8/7,9 балла, 2-й — 7/7,8 балла.

Результаты. У всех детей наблюдались множественные ВПР и клинические проявления ИД. Врождённые пороки сердца (ВПС) были выявлены у 33 детей 1-й группы (100%) и 10 детей 2-й группы (58,8%). У 12 (36,4%) детей 1-й группы выявлена тетрада Фалло; у 7 (70%) детей 2-й группы — септальные пороки сердца, у 2 (20%) больных — дивертикул Коммереля. Клеточный ИД был выявлен у 33 (100%) детей 1-й группы и 17 (100%) детей 2-й группы. ВПР лицевого скелета: 1-я группа — 15 (45,5%), 2-я группа — 7 (41,2%), эндокринные отклонения — 12 (36,4%) и 5 (29,4%), ВПР ЦНС — 12 (36,4%) и 5 (29,4%), ВПР мочеполовой системы — 10 (30,3%) и 7 (41,2%), патология желудочно-кишечного тракта — 10 (30,3%) и 6 (35,3%), ВПР опорно-двигательного аппарата — 19 (57,6%) и 10 (58,8%), глазные нарушения — 12 (36,4%) и 9 (52,9%), ВПР дыхательной системы — 4 (12,1%) и 8 (47,1%), врождённые грыжи — 5 (15,2%) и 6 (35,3%), гуморальный ИД — 4 (12,1%) и во 2-й группе не определён.

Заключение. Главным фактором, определяющим раннюю диагностику синдрома Ди Джорджи, является наличие ВПС на фоне множественных ВПР. Наличие эндокринных нарушений, пороков лицевого скелета, ЦНС, мочеполовой системы, желудочно-кишечного тракта, опорно-двигательного аппарата, дыхательной системы, глазных нарушений, врождённых грыж у новорождённого ребёнка требует консультации генетика и кариотипирования даже при отсутствии характерных для del 22q11.2 конотрункальных ВПС. Кроме клеточного ИД, у детей с синдромом Ди Джорджи встречается гуморальный ИД, что в сочетании с множественными ВПР повышает риск тяжёлых инфекционных осложнений уже в неонатальном периоде и требует ранней диагностики.

* * *