

**Стесик Е. Ю., Козин Д. А.**  
**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ**

**Научный руководитель: ассист. Мороз Е. А.**

*2-ая кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** Синдром Ди Джорджи был впервые описан американским педиатром Анджело Ди Джорджи в 1965 г. Клиническая картина данного синдрома очень разнообразна и вариабельна в количестве признаков и степени их выраженности, что зачастую создает сложности в постановке диагноза. В классической форме синдром Ди Джорджи имеет несколько наиболее значимых проявлений: врожденный порок сердца, гипоплазия/аплазия тимуса и паращитовидной железы, иммунодефицит и стигмы эмбриогенеза (преимущественно черепа). Частота встречаемости составляет от 1:3000 до 1:6000. Летальность на первом году жизни – около 4%. В 1981 году впервые было высказано предположение о роли делеции сегмента q-плеча 22-й хромосомы в возникновении синдрома Ди Джорджи. Около 93% пациентов имеют делецию, возникшую *de novo*, и только 7% пациентов наследуют ее от родителей по аутосомно-доминантному типу.

**Цель:** в качестве клинического примера представляем случай ранней диагностики и особенностей проявления синдрома Ди Джорджи у ребенка первого года жизни с учетом вариабельности клинической картины.

**Материалы и методы.** История развития ребенка и медицинская карта стационарного больного Антона Д., в возрасте одного года, находившегося на лечении в УЗ «Городская детская инфекционная клиническая больница».

**Результаты и обсуждения.** Из анамнеза известно, что ребенок родился от первой беременности в сроке гестации 40 недель. Мать, 20 лет, инвалид детства 3 группы (умственная отсталость легкой степени, ВПС ДМЖП, состояние после оперативного лечения: комиссуротомия клапана легочной артерии, пластика трикуспидального клапана). Беременность протекала с осложнениями: у матери были диагностированы гестоз в 8 и 12 недель, протеинурия, отеки беременной, анемия 1 степени, гестационный пиелонефрит, хроническая фетоплацентарная недостаточность, гнойный фарингит, хламидиоз. Масса при рождении составила 2970 г, рост – 49 см, окружность головы – 33 см. Из родильного зала переведен в ОАиР. Были выявлены множественные пороки развития: ВПС: нерестриктивный большой подаортальный ДМЖП, легочная гипертензия, НК 1-2 А ст., пиелозктазия и гидроуретер слева стигмы развития лица. На седьмые сутки жизни у ребенка развился однократный эпизод клонических судорог на фоне гипокальциемии и гипوماгнемии. В возрасте двух месяцев во время операции по поводу ДМЖП была выявлена гипоплазия тимуса, отсутствие его правой доли. Ребенок был осмотрен генетиком, выставлен диагноз: МВПР, синдром Ди Джорджи? В дальнейшем молекулярноцитогенетический анализ выявил микроделецию локуса q11.2 на 22-й хромосоме, что подтвердило наличие синдрома Ди Джорджи.

**Выводы.** Представленный клинический случай демонстрирует комплекс трех наиболее значимых проявлений синдрома Ди Джорджи (ВПС, гипоплазия тимуса, гипокальциемические судороги), выявление которых способствовало ранней постановке диагноза и позволило начать своевременное лечение и избежать развития хронических инфекционных процессов.