

Tytuł: Późno rozpoznany zespół DiGeorge'a u 6-letniego chłopca z torbielą grasicy – opis przypadku z przeglądem piśmiennictwa / Late diagnosed DiGeorge syndrome in 6 years old boy with thymus cyst – case report with literature review

Słowa kluczowe: ULEWANIE PRZEZ NOS TORBIEL GRASICY NIEPRAWIDŁOWOŚCI PODNIEBIENIA DYSMORFIA ZESPÓŁ DIGEORGE'A

Keywords: DYSMORPHISM NASAL REGURGITATION PALATE ABNORMALITIES THYMUS CYST DIGEORGE SYNDROME

Autorzy:

Robert Śmigiel - <p>Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu</p>

Ewa Nowicka - Oddział Pediatrii, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, Opole

Lidia Labusga - Oddział Pediatrii, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, Opole

Janusz Zaryczański - Oddział Pediatrii, Uniwersytecki Szpital Kliniczny, Opole

Streszczenie:

Zespół DiGeorge'a (ang. DiGeorge syndrome, DGS) jest zespołem wad rozwojowych różnych narządów, o zmiennym obrazie klinicznym, oraz jednym z najczęstszych genetycznie uwarunkowanych schorzeń u człowieka. Występuje z częstością 1 na 2000-4000 żywo urodzonych dzieci. Za liczne objawy kliniczne DGS odpowiada (mikro)delecja regionu w obrębie ramienia długiego chromosomu 22q11. Spośród głównych objawów DGS wyróżnia się: wrodzone wady serca, głównie stożka serca, cechy dysmorfii twarzy, nieprawidłowości w budowie lub funkcji podniebienia, grasicozależne zaburzenia immunologiczne, zaburzenia funkcji przytarczyc. Celem artykułu jest przedstawienie pacjenta z późno rozpoznanym DGS pomimo licznych nieprawidłowości występujących już od wczesnego dzieciństwa. Dodatkowym objawem u chorego jest torbiel grasicy, która może być niezależnym schorzeniem, ale również jednym z rzadko występujących symptomów DGS. Znajomość najczęściej występujących wrodzonych zespołów z zaburzeniem rozwoju u dzieci jest bardzo ważna w codziennej praktyce lekarskiej. Wczesne rozpoznanie choroby uwarunkowanej genetycznie umożliwia właściwe prowadzenie dalszego postępowania diagnostycznego, terapeutycznego i rehabilitacyjnego, pozwala na zastosowanie odpowiedniej profilaktyki chorób współistniejących, określenie rokowania, udzielenie porady rodzinnej, a także szeroko rozumianego wsparcia. Ustalenie prawidłowego rozpoznania DGS w pierwszych miesiącach życia u dziecka bez wady serca jest znacznie utrudnione, wymaga wnikliwości klinicznej lekarza pediatry.

Abstract:

DiGeorge syndrome (DGS) called the 22q microdeletion syndrome 22.2 is a pattern of

malformations of different organs with a variable clinical view and one of the most common genetically conditioned diseases in humans. It occurs with a frequency of 1:2,000-4,000 live-born children. The main symptoms that suggest the diagnosis of the syndrome consist of congenital heart diseases, characteristic facial dysmorphism, palatal abnormalities, thymus-related immunity disorders and parathyroid disorders – hypocalcemia. The aim of the article is a clinical description of a boy with a late-diagnosed DiGeorge syndrome, despite the fact that abnormalities occurred in the early childhood. An additional symptom is the thymus cyst, which may be an independent disorder, but on the other hand may also be one of the rare symptoms of DGS. Knowledge of the most common congenital defects in children is very important in everyday medical practice. Early recognition of a genetic disease allows proper conduction of further diagnostic, therapeutic and rehabilitation procedures, appropriate prophylaxis of co-existing diseases, determination of prognosis, giving family advise as well as support. Determining the correct diagnosis of DGS in the first months of life is much more difficult, especially when congenital heart defects are absent.