



MANIFESTĂRI CLINICO-PARACLINICE LA COPII CU SINDROM DE DELEȚIE 22q11.2 ASOCIAT CU IMUNODEFICIENȚĂ PRIMARĂ

Tomacinschii Cristina^{1,2}, Selevestru Rodica¹, Palii Ina², Sacară Victoria², Șciuca Svetlana^{1,2}

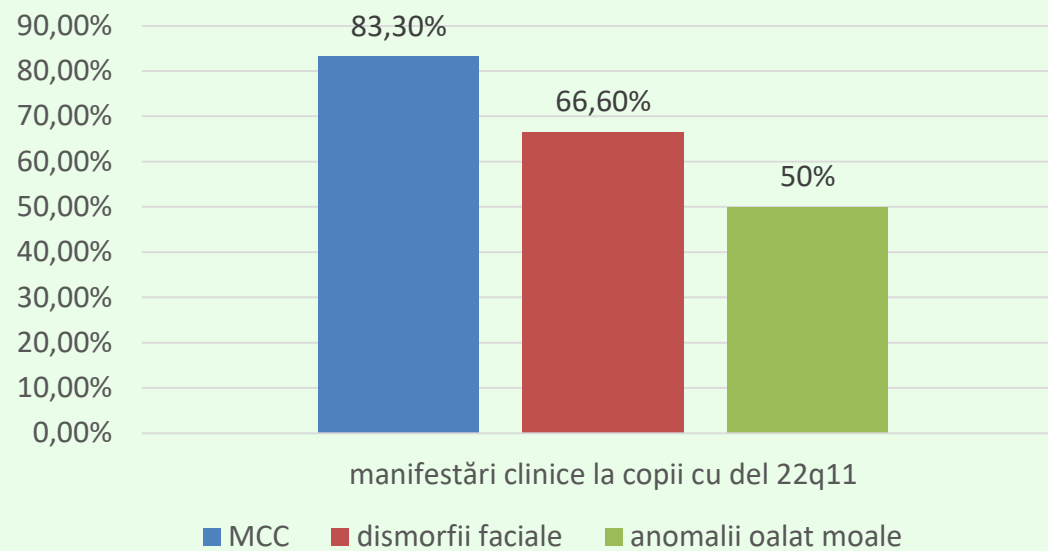
¹Departamentul de pediatrie, Clinica Pneumologie, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”; ²IMSP Institutul Mamei și Copilului, Chișinău, Republica Moldova

Sindromul deleției 22q11.2 (DiGeorge) descris pentru prima dată în 1968 ca o imunodeficiență primară, se caracterizează prin hipocalcemie datorată hipoparatiroidismului, defecte cardiace și hipoplazie sau aplazie timică. Incidența sa este de 1:3000 de născuți vii, dar în pofida frecvenței înalte, se cunosc puține despre istoria și progresia sa naturală, acest lucru fiind condiționat probabil de dificultățile de diagnostic și varietatea de denumiri folosite pentru a-l descrie.

Scopul studiului: descrierea manifestărilor clinice, parametrilor de laborator și caracteristicilor fenotipice ale pacienților cu sindrom de deleție 22q11.2.

Material și metode. 6 pacienți (5 confirmați genetic, 1 pacient clinico-morfologic) au fost supuși evaluării clinice și explorative pentru a detecta malformații cardiace, dimorfisme faciale, tulburări neurologice sau de comportament, infecții recurente și modificări hematologice (limfopenie, trombocitopenie).

Rezultate obținute. Vârsta medie de stabilire a diagnosticului a fost de 2,0 ani (interval 0-6 ani). Cele mai frecvente manifestări care au condus la stabilirea diagnosticului au fost malformațiile cardiace congenitale de tip conotruncal (83,3%) și depistarea intraoperatorie a ageneziei/hipoplaziei timice. Caracteristicile clinice comune au inclus dismorfii faciale (66,6%), infecții recurente (66,6%), anomalii ale palatului moale (50%). Din modificările de laborator 2 dintre pacienți au prezentat limfopenie și 1 pacient – trombocitopenie ușoară. Infecțiile toracice recurente au fost mai frecvente la pacienții cu deficiențe de celule T și subseturi de celule T.



Concluzii. Sindromul de deleție 22q11.2 impune a fi suspecta la toți pacienții cu malformații cardiace, anomalii faciale și modificări paraclinice cu tulburări imunologice. Conștientizarea caracteristicilor clinico-paraclinice este importantă pentru a îmbunătăți diagnosticul, tratamentul, supravegherea acestor pacienți.

Bibliografie

Digilio M, Marino B, Capolino R, Dallapiccola B. Clinical manifestations of Deletion 22q11.2 syndrome (DiGeorge/Velo-Cardio-Facial syndrome). Images Paediatr Cardiol. 2005 Apr;7(2):23-34. PMID: 22368650. PMCID: PMC3232571.