

Література:

1. The advancement of multidimensional QSAR for novel drug discovery – where are we headed? / Tao Wang, Xin-song Yuan, Mian-Bin Wu [et al]. *Expert Opinion on Drug Discovery*. 2017. Vol. 12, № 8. P. 769–784.
2. QSAR Modeling: Where Have You Been? Where Are You Going To? / A. Cherkasov, E. Muratov, D. Fourches [et al]. *J. Med. Chemistry*. 2014. V. 57. P. 4977–5010.
3. Schwann Shariati Rad, Marjan Nassiri, Farzaneh Zamansoltani. Anticonvulsive effects of rutin in a rat model of absence seizure: a novel compound to treat seizure. *Annals of General Psychiatry*. S219. 2008. doi: 10.1186/1744-859X-7-S1-S219
4. Чекман І. С., Небесна Т. Ю., Симонов П. В. In silico: новий напрям у розробці фармакологічних та фармацевтичних властивостей лікарських засобів. *Клінічна фармація*. 2012. Т. 16. № 2. С. 4–14.

DOI <https://doi.org/10.36059/978-966-397-522-1-78>

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ЧАСТКОВОГО СИНДРОМУ ДІ ДЖОРДЖИ У ДИТИНИ 14 РОКІВ

Бутченко В. М.

здобувач вищої освіти другого (магістрського рівня)
за спеціальністю 222 – Медицина
Міжнародний гуманітарний університет

Мітрофанова К. М.

здобувач вищої освіти другого (магістрського рівня)
за спеціальністю 222 – Медицина
Міжнародний гуманітарний університет
Науковий керівник: **Врублевська С. В.**
кандидат медичних наук, доцент,
доцент кафедри внутрішніх хвороб
Міжнародний гуманітарний університет
м. Одеса, Україна

Синдром Ді Джорджі (22q11.2 делеційний синдром) – це рідкісне генетичне захворювання, спричинене мікроделецією ділянки хромосоми 22q11.2. Воно характеризується порушенням розвитку третьої та четвертої зябрових дуг, що призводить до різноманітної клінічної картини [1–5].

Ключові клінічні прояви [1–5]:

- Гіпоплазія або аплазія тимуса – імунodefіцит.
- Гіпопаратиреоз – гіпокальціємія, судоми.
- Вроджені вади серця (частіше – тетрада Фалло, перерва дуги аорти).
- Лицьові аномалії (низькорозташовані вуха, мигдалеподібні очі, маленьке підборіддя).
- Порушення мовлення, здатності до навчання, психоемоційні розлади.

Діагностика:

- Фізикальний огляд і аналіз симптомів.
- Генетичне тестування (FISH, мікроматричний аналіз) [3–5].
- Імунограма, УЗД серця, вимірювання рівня кальцію [1–3].

Лікування та спостереження:

- Симптоматичне та підтримуюче (корекція кальцію, хірургія вад серця) [2–5].
- Імуностимулювальна терапія за потреби [1–5].
- Психолого-педагогічна допомога, логопедія [3–5].
- Генетичне консультування [1–5].

Клінічний випадок:

Дівчинка Л., 14 роки, перебуває на диспансерному спостереженні в Обласній клінічній дитячій лікарні. З анамнезу життя: дитина від I вагітності, що перебігала на тлі токсикозу протягом усієї вагітності в матері. Множинні вади розвитку не діагностовано пренатально. Пологи шляхом кесарева розтину в терміні гестації 36 тижнів, маса тіла 2600 г. Вроджені вади кістково-м'язової системи не виражені (диспластичні зміни тазо-стегневих суглобів, пізні прорізування молочних та затримка зміни на постійні зуби, порушення прикусу, множинний карієс, викривлення носової перетинки). Уроджену ваду серця не діагностовано.

У віці 11 міс – правобічна полісегментарна пневмонія, яка супроводжувалась торпідним перебігом та стійким синдромом бронхіальної обструкції. При ультразвуковій діагностиці тимус не візуалізувався. Це дало підставу для проведення поглибленого діагностичного пошуку аномалії будови трахеобронхіального дерева й первинного імунodefіциту. Припущення щодо бронхомалії підтверджено при бронхоскопічному дослідженні. Окрім виявлених мальформацій, у дитини спостерігалися асиметрія обличчя підічас посмішки або плачу, аурикулярні аномалії та характерні риси обличчя, такі як нависання повік, широке перенісся. За даними імунограми виявлений Т-клітинний імунodefіцит.

Отримані дані дали підставу припустити наявність синдрому делеції 22q11.2, що було підтверджено методом FISH: виявлена типова делеція 22q11.2 – LCR22A.

Внаслідок гіпопаратиреозу дитина постійно приймає високі дози вітаміну Д у сполученні з кальцієм на постійній основі. Емоційно лабільна, простежується синдром дефіциту уваги, зниження пам'яті та засвоєння шкільного матеріалу. Бронхообструктивний синдром повторюється при кожному гострому респіраторному захворюванні. 2–3 рази на рік походить лікування у алерголога з приводу загострення бронхіальної астми, виявлена атопія – гіперчутливість до побутових алергенів пилу. З приводу пролапсу мітрального клапану II ступеня 2 рази на рік проходить лікування у кардіолога.

Прогноз для життя при наявності підтримуючої терапії – сприятливий.

Література:

1. Белоусова Е. П., Горелова Н. В. Первинні імунodefіцити: сучасні аспекти діагностики та лікування. *Імунологія та алергологія*. 2020. № 2. С. 30–38.
2. Костюков І. І., Маланчук О. М. Первинні імунodefіцити у дітей: клінічні прояви та алгоритми діагностики. *Педіатрія, акушерство та гінекологія*. 2021. № 6. С. 45–51.
3. McDonald-McGinn DM, et al. (2015). 22q11.2 deletion syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*. № 1. P. 15071. DOI: 10.1038/nrdp.2015.71
4. Bassett AS, et al. (2011). Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 159(2), 332–339.e1. DOI: 10.1016/j.jpeds.2011.02.039
5. Bonilla F. A., Barlan I., Chapel H. et al. International Consensus Document (ICON): Common Variable Immunodeficiency Disorders. *Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*. 2016. Vol. 4. Issue 1. P. 38–59.