

Синдром делеции 22-й хромосомы (синдром Ди Джорджи), протекающий на фоне синдрома циклической рвоты

Лазарева Мария Александровна, Миронова Вероника Андреевна, Грязнова Арина Александровна

Научный руководитель: к.м.н., доцент Саркисян Егине Альбертовна

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), Москва

Актуальность. Синдром делеции 22-й хромосомы (Ди Джорджи, 22q11.2, МКБ-10: D 82.1; СДД) — полиморфная генетическая патология, характеризующаяся конотрункальными пороками сердца, первичным иммунодефицитом и недостаточностью паращитовидных желез. Частота — 1 : 3000–6000. Не имеет половой и этнической предрасположенности. В 85% случаев возникает *de novo*. СДД имеет широкую клиническую вариабельность и в редких случаях сопровождается синдромом циклических рвот (СЦР).

Цель исследования. Демонстрация клинического случая диагностированной делеции 22-й хромосомы, сопровождающейся СЦР.

Пациенты и методы. Девочка Л., 5 лет, родилась от 2-й беременности на сроке гестации 39 нед. Масса тела при рождении — 2980 г, длина тела — 50 см, оценка по шкале APGAR — 7/8 баллов. Тяжелое состояние при рождении обусловлено дыхательными расстройствами на фоне аспирации меконием. Фиброларингоскопией выявлена гортанная мембрана, проводилась трахеостомия. Однако дебютировали эпизоды повторных рвот, что обусловило зондовое питание ребенка до 6 мес жизни. В дальнейшем питание через рот, зондовое питание только в период приступов циклических рвот. В возрасте 10 мес установлена гастростома, заподозрен иммунодефицит, молекулярно-генетическое исследование выявило делецию 22q11.2: синдром Ди Джорджи, первичный иммунодефицит. Обнаружена лимфопения за счет CD4⁺ — 587 кл/мкл

(900–2860), CD8⁺ — 235 кл/мкл (630–1910), гипогаммаглобулинемия IgG — 2,88 г/л (5,04–14,65). Выявлена диагональная хорда в левом желудочке. В 3,5 года проведена ларингоскопия с бужированием гортани, в последующем закрытие трахеостомы, однако по данным трахеоскопии сохраняется рубцовый стеноз гортани. У ребенка продолжают эпизоды циклической рвоты без провоцирующего фактора от 5 до 12 раз в год длительностью 2–3 дня. Купирование противорвотными средствами или самостоятельно.

Результаты. Помимо характерной триады, СДД имеет полиморфное течение. У вышеописанного ребенка присутствует делеция 22-й хромосомы, наблюдаются нарушения не только клеточного, но и гуморального иммунитета. В литературе описаны клинические случаи детей с синдромом Ди Джорджи, у которых диагностирована мембрана гортани, коррекция которой могла бы способствовать развитию СЦР. Редкость таких проявлений аргументирует проведение дифференциальной диагностики с синдромом Фелена – Макдермида (синдром циклических рвот) и Клифстры (гортанная мембрана).

Заключение. Синдром делеции 22-й хромосомы сопровождается нарушениями как клеточного, так и гуморального иммунитета. Провоцирующим фактором развития СЦР является гортанная мембрана, развитию и сохранению симптомов способствует нарушение нейроэндокринной регуляции.