

# Dojenče s DiGeorgeovim sindromom u fizijatrijskoj ambulanti

---

**Marunica Karšaj, Jelena; Matijević, Valentina**

*Source / Izvornik:* **Fizikalna i rehabilitacijska medicina, 2024, 38, 141 - 142**

**Journal article, Published version**

**Rad u časopisu, Objavljena verzija rada (izdavačev PDF)**

<https://doi.org/10.21751/FRM-38-1-2-60>

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:220:990759>

*Rights / Prava:* [Attribution-NonCommercial-NoDerivatives 4.0 International/Imenovanje-Nekomercijalno-Bez prerada 4.0 međunarodna](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-12-23**



*Repository / Repozitorij:*

[Repository of the Sestre milosrdnice University Hospital Center - KBCSM Repository](#)

---

# DOJENČE S DIGEORGEVIM SINDROMOM U FIZIJATRIJSKOJ AMBULATNI

---

## INFANT WITH DIGEORGE SYNDROM IN PHYSIATRIST CARE

**JELENA MARUNICA KARŠAJ** ([jelenamarunica@yahoo.com](mailto:jelenamarunica@yahoo.com))

**Valentina Matijević** ([valentina.matijevic@gmail.com](mailto:valentina.matijevic@gmail.com))

KBC Sestre milosrdnice

### SAŽETAK

DiGeorgeov sindrom (DGS) ili sindrom delecije 22q11.2 uzrokovan je mikrodelecijom dugog kraka na kromosomu 22. DGS je multisistemska bolest s prevalencijom 1:4000, jedna od najčešćih sindroma mikrodelecije u populaciji. Predominanto se radi o urođenoj imunodeficijenciji koja je klinički karakterizirana facijalnom dizmorfijom, kongenitalnim srčanim manama, hipoparatiroidizmom s hipokalcemijom, odstupanjem od urednog motoričkog razvoja te povećanom osjetljivošću na infekcije. Dolazi do delecije gena *Tbx1* što rezultira prekidom integriteta mijelina i povezuje se s motoričkim, kognitivnim, bihevioralnim i psihičkim poteškoćama. Dojenče s već postavljenom dijagnozom DGS hemizigotnog genotipa 22q11.2 upućeno je na pregled dječjem fizijatru zbog hipotonije i kašnjenja u usvajanju motoričkih miljkaza i kavovalgus malformacije stopala. Na ultrazvučnom prikazu mozga verificirano je subependimalno krvarenje. Fenotipski dojenče karakterizira hipertelorizam, mikrocefalija, mikrognacija, mikrostomija i velofaringealna nezrelost. Uključeno je u neurorazvojnu terapiju ambulantno i putem Dnevne bolnice rehabilitacije djece kako bi se učinila rana procjena psiholoških funkcija, neverbalne i verbalne komunikacije i osposobljenosti žvakanja i gutanja hrane od strane kompetentnih stručnjaka. Djevojčica je samostalno prohodala u dobi od 19 mjeseci, emotivno je topla, perzistiraju komunikacijske poteškoće s okolinom; ne pohađa dječji kolektiv uslijed sklonosti infekcijama. Kromosomske aberacije nerijetko se nalaze u podlozi neurorazvojnih poremećaja od kojih se mnoge ne dijagnosticiraju sofisticiranim kromosomskim analizama. Prema procjenama genetski su poremećaji odgovorni za nastanak 50% neurorazvojnih poremećaja te kromosomske aberacije zbog submikroskopskih preraspodjela čine 5-10% unutar ove skupine; no samo kod oko 20% bolesnika se postavi dijagnoza specifičnog genetskog pomemećaja. Zaključno, kromosomske aberacije često mogu

dovesti do neuromotoričkog i intelektualnog odstupanja. One se mogu dijagnosticirati za vrijeme trudnoće, za vrijeme poroda ili tijekom života. Literatura navodi da obuhvaćaju je 3-4% djece. Mnoge od njih se multifaktorijalne etiologije i uključuju kako genetske tako i okolišne čimbenike. Ranim uključivanjem dojenčeta u stručno vođenu i usmjerenu sveobuhvatnu rehabilitaciju poboljšavamo funkcionalnost te djece u različitim aspektima i sprečavamo komplikacije predležće genetske bolesti.