

ΑΑ033: ΒΡΕΦΟΣ 2,5 ΜΗΝΩΝ ΜΕ ΔΥΣΜΟΡΦΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΚΑΙ ΥΠΕΡΤΑΣΗ

Γεωργία Δημητρίου¹, Νικολέττα Μαστραντωνάκη¹, Αριστείδης Σερέτης², Όλγα Παπαθεοδώρου¹, Δήμητρα Ζαμπούνη¹, Ζωή Καντά¹, Κωνσταντίνα Κοσμά³, Μαρία Λύρα¹

1. Β' Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Παιδών «Παναγιώτη και Αγλαΐα Κυριακού», Αθήνα
2. Καρδιολογικό Τμήμα, Νοσοκομείο Παιδών «Παναγιώτη και Αγλαΐα Κυριακού», Αθήνα
3. Χωρέμειο Ερευνητικό Εργαστήριο, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Η περίσσεια γενετικού υλικού είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία που διαγιγνώσκεται με καρυότυπο και μπορεί να εμφανισθεί με ποικίλη συμπτωματολογία. Ο καρυότυπος μπορεί να αναδείξει ανωμαλίες στον αριθμό, το μέγεθος και το σχήμα των χρωμοσωμάτων.

Σκοπός: Περιγραφή περιστατικού βρέφους 2,5 μηνών με γενετικό νόσημα που παραπέμφθηκε λόγω αναπνευστικής δυσχέρειας και είχε δυσμορφικά χαρακτηριστικά.

Υλικό: Βρέφος, θήλυ 2,5 μηνών, παραπέμφθηκε λόγω αναπνευστικής δυσχέρειας και έντονο μυκηθμό από μηνός. Από το οικογενειακό ιστορικό αναφέρεται πατέρας αλκοολικός και χρήστης ενδοφλέβιων ουσιών και μητρική θεία με τετραπληγία και νοητική υστέρηση. Από την αντικειμενική εξέταση διαπιστώθηκε ταχύπνοια, κοιλιακή αναπνοή, φύσημα 2/6, μεγάλη πρόσθια πηγή, διάσταση ραφών κρανίου, καθίζηση βάσης ρινός, ασυμμετρία πτυχώσεων δέρματος στο θωρακικό τοίχωμα, αυξημένη εναπόθεση λίπους στον τράχηλο και υπερτρίχωση υπερπρωκτικά.

Μέθοδος: Από των ωρλ εκτίμηση, είχε βατές ρινικές χοάνες, χωρίς εικόνα λαρυγγομαλακίας. Η ακτινογραφία θώρακος ήταν φυσιολογική. Από την καρδιολογική εκτίμηση προέκυψε σημαντική υπερτροφία τοιχωμάτων και διαπιστώθηκαν υψηλές τιμές αρτηριακής πίεσης. Τέθηκε σε αγωγή με προπρανολόλη και καπτοπρίλη και παρουσίασε βελτίωση της αρτηριακής υπέρτασης. Στον υπέρηχο εγκεφάλου διαπιστώθηκε λεπτυσμένο μεσολόβιο και από τον υπέρηχο σπονδυλικού σωλήνα, ο μυελικός κώνος καταλήγει στο επίπεδο του O2.

Αποτελέσματα: Από τον έλεγχο για μεταβολικά νοσήματα δεν προέκυψαν παθολογικά ευρήματα, ενώ στον καρυότυπο ανεδείχθη περίσσεια γενετικού υλικού στο χρωμόσωμα 22 (add(22)(p11.2)). Σε επανεξέταση σε χρονολογική ηλικία 10 μηνών, το βρέφος είχε ψυχοκινητική καθυστέρηση με κεντρική υποτονία και εξωτροπία ΔΟ. Στην καρδιολογική επανεκτίμηση δεν είχε υπερτροφία.

Συμπεράσματα: Είναι σημαντική η αξιολόγηση των δυσμορφικών χαρακτηριστικών, ώστε να γίνεται έγκαιρα διάγνωση γενετικών νοσημάτων και να προσφέρεται η κατάλληλη συμβουλευτική.

