

P22. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΑΠΑΛΟΙΦΗΣ ΤΟΥ 22Q11.2 (DIGEORGE) ΣΕ ΕΝΗΛΙΚΗ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΕΠΕΙΣΟΔΙΟ ΑΠΩΛΕΙΑΣ ΣΥΝΕΙΔΗΣΗΣ ΚΑΙ ΣΥΝΟΔΟ ΓΕΝΙΚΕΥΜΕΝΗ ΤΟΝΙΚΟ-ΚΛΟΝΙΚΗ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΚΡΙΣΗ.

Μαρία Γαλάνη*¹, Γρηγόρης Ευφραιμίδης^{1,2}, Ιωάννης Γκουντιός¹, Ελένη Γεωργίου¹, Αναστασία-Κωνσταντίνα Σακαλή¹, Δήμητρα Παππά¹, Ελευθερία Μπάρμπα¹, Νεκτάριος Αδαμόπουλος¹, Αλεξάνδρα Μπαργιώτα^{1,2}

¹ Γενικό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Λάρισας, Κλινική Ενδοκρινολογίας και μεταβολικών νόσων, Λάρισα

² Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Ιατρικής, Λάρισα

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

- Το σύνδρομο DiGeorge προκαλείται από την διαγραφή 3 εκατομμυρίων ζευγών βάσεων (Mb) στη περιοχή 22q11.2 του χρωμοσώματος 22.
- Είναι η πιο συχνή διαγραφή στους ανθρώπους και ένα από τα υπερωιο-καρδιο-προσωπικά σύνδρομά, του οποίου οι κλινικές εκδηλώσεις και ο χρόνος εμφάνισης αυτών ποικίλουν ανάλογα με το βαθμό έκφρασης της μετάλλαξης.

- Η διάγνωση του συνδρόμου γίνεται νωρίς στην παιδική ηλικία και χαρακτηρίζεται από ευρύ φάσμα κλινικού φαινοτύπου με συγκεκριμένες δυσμορφίες του προσώπου, δομικές και λειτουργικές ανωμαλίες της καρδιάς και των ενδοκρινών αδένων.
- Μία μορφή ενδοκρινικής δυσλειτουργίας είναι η υπασβεστιαμία, η οποία παρατηρείται σε ποσοστό 70 % των ασθενών.

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Γυναίκα 42 ετών προσκομίζεται λόγω αιφνίδιας ενάρξεως ζάλης και λιποθυμικού επεισοδίου, με απώλεια συνείδησης και συνοδό γενικευμένη τονικο-κλονική επιληπτική κρίση διάρκειας λίγων δευτερολέπτων.

Κλινικά εμφάνισε ορθοστατική υπόταση, συστολικό φύσημα 1-2/6, αιμωδίες άνω άκρων, απουσία σημείων Chvostek και Trousseau.

Αναγνωρίστηκε αυξημένος καρδιοθωρακικός δείκτης στον ακτινολογικό έλεγχο, ενώ δεν προέκυψαν παθολογικά ευρήματα στο ηλεκτροκαρδιογράφημα ή το υπερηχογράφημα καρδιάς.

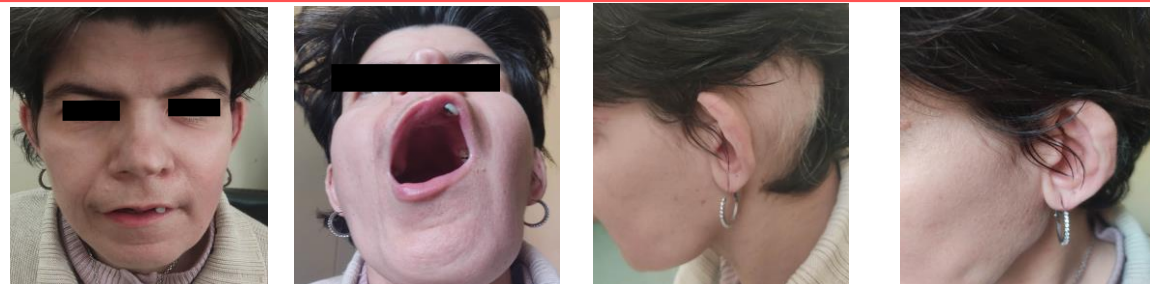
Από τον εργαστηριακό έλεγχο αναγνωρίστηκε **εικόνα πρωτοπαθούς υποπαραθυρεοειδισμού** με τιμές Ca^{2+} 5.1 mg/dl [8.8-10.4], P- 5.76 mg/dl [2.5-4.5], PTH 6.8 pg/ml [15.0-65] και 25-OHD 11.5 ng/ml.

Έλεγχος με CT εγκεφάλου ανέδειξε επασβεστώσεις των βασικών γαγγλίων.

Αντιμετωπίστηκε άμεσα με ενδοφλέβια χορήγηση γλυκονικού ασβεστίου και υγρών με επακόλουθη ύφεση της συμπτωματολογίας και στη συνέχεια πέρασε σε από του στόματος αγωγή υποκατάστασης ασβεστίου, μαγνησίου, αλφακαλσιδόλης και χολεκαλσιφερόλης.

Φαινοτυπικά χαρακτηριστικά:

- ήπια νοητική υστέρηση
- δυσμορφίες του προσώπου (μακρύ πρόσωπο, υπερτελορισμός, πεπλατυσμένη εγκοπή άνω χείλους, χαμηλή πρόσφυση και δυσμορφία έλικας ωτών, στραβισμός).
- διαταραχές της ομιλίας, απουσία οδόντων - χειρουργική εξαγωγή αυτών λόγω τεριδονισμού από κακή σύγκλειση της γνάθου και υποπλασία του σμάλτου.



Αναφέρει ιστορικό επιληψίας σε συστηματική αγωγή από την παιδική ηλικία, αγχώδη διαταραχή και ψύχωση.

Ο πρωτοπαθής υποπαραθυρεοειδισμός και η κλινική εικόνα έθεσαν την υποψία του συνδρόμου απαλοιφής 22q11.2 (DiGeorge syndrome).

Με τη μέθοδο του φθορίζοντα in situ υβριδισμού (FISH) αναγνωρίστηκε μικροέλλειμμα 22q11.2 και τέθηκε η διάγνωση του συνδρόμου

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

- Διάγνωση σύνδρομο απαλοιφής 22q11.2, στα πλαίσια διερεύνησης συγκοπτικού επεισοδίου και επιληπτικών κρίσεων λόγω σοβαρής υπασβεστιαμίας.
- Μη τυπική εκδήλωση του συνδρόμου απαλοιφής του 22q11.2 (DiGeorge) καθυστερεί τη διάγνωση και την κατάλληλη διαχείριση των ασθενών με σύνδρομο DiGeorge.
- Οι κλινικοί γιατροί πρέπει να αναγνωρίζουν τις εκδηλώσεις του συνδρόμου σε ενήλικες ασθενείς.