

SLOBODNE TEME

30. JACOBSENOV SINDROM - PRIKAZ SLUČAJA

Bajić R, Gojković S.

Dom zdravlja Savski Venac, Beograd

UVOD. Jacobsenov sindrom (JS) je redak urođeni poremećaj prouzrokovan defektima na hromozomu 11 (delecija u regionu q23-qter). Delecija različite veličine dovodi do više fenotipova, sa višestrukim dizmorfijama, urođenim srčanim manama, trombocitopenijom Pari-Truso, mentalnom retardacijom različitog stepena, oftalmološkim problemima, zastojem u rastu skeleta, urogenitalnim anomalijama, kao i kašnjenjem u razvoju motorike. Pacijenti imaju blagu kognitivnu disfunkciju, receptivni govor skoro normalan, ali imaju teškoće pri ekspresivnom govoru. JS je najčešće posledica *de novo* nastale mutacije par-enteralnih haploidnih oplodnih ćelija, mada je ređe opisan i kao familijarno obolenje (8%). Ovaj sindrom prvi je opisao danski genetičar Petre Jacobsen 1973. godine. U literaturi je do danas opisano više od 150 slučajeva, a njih 110 je uključeno u naučno istraživanje.

CILJ RADA je da prikazemo našeg pacijenta, trogodišnjeg dečaka, sa ovim retkim poremećajem.

MATERIJAL, METODE I REZULTATI. Dete je rođeno iz prve trudnoće koja je začeta veštačkom oplodnjom. U toku trudnoće, koja je protekla bez komplikacija, sproveden je Partu sistem. Porođaj je bio 24 dana pre termina, prirodnim putem. Porođajna masa 2400 grama, dužina 48 cm, obim glave 35 cm, ABGAR SKOR 9/10. Roditelji zdravi, majka 27 godina, otac 48 godina. Iz statusa na rođenju: novorođenče urednih vitalnih funkcija sa diskretnom hipotonijom muskulature, oba očna kapka spuštена, više izražena na desnom oku, stopala u *varus* položaju, testisi nisu u skrotumu. Ostali nalaz po organima i sistemima je uredan. Laboratorijske analize: osim umereno povišenih vrednosti ukupnog bilirubina i trombocitopenije ($86 \times 10^9/L$), ostale hematološke, biohemijske i bakteri-

ološke analize su bile u granicama normalnih vrednosti. Dete je od uzrasta novorođenčeta bilo na habilitaciono-rehabilitacionom tretmanu, uz redovne kontrolne preglede tima stručnjaka: oftalmologa, neurologa, psihologa, logopeda, fizijatra, hematologa, pedijatra. U prvoj godini zivota, odojče je hranjeno adaptiranim mlečnim formulama, telesnu težinu i dužinu postiglo je za uzrast, broj trombocita se normalizovao, psihomotorni razvoj bio je zadovoljavajući. Razvojni koeficijent RQ 80-85. Pored spuštenih očnih kapaka, uočljiv je bio paralitički strabizam. Počelo je da sedi sa 9 meseci, prve reči je izgovorilo sa godinu dana, prohodalo je sa 15 meseci. Zbog dizmorfije lica i nešto usporijenijeg razvoja psihomotornih funkcija u uzrastu od 18 meseci (RQ 75-80), urađena je citogenetska analiza, koja je pokazala prisustvo muškog kariotipa sa delecijom hromozoma 11 u regionu q23-qter, u svim analiziranim ćelijama. Kariotip oba roditelja je bio uredan. U uzrastu od 3 godine, dečak je postigao telesnu težinu i visinu za uzrast. U ponašanju dominira hiperkinetički sindrom (ADHD): dete je stalno u pokretu, rasute pažnje, što otežava rehabilitacioni tretman. Izgovara oko 50 reči, sklapa rečenice od 2 reči, u komunikaciji često koristi gest, ispunjava komplikovanije naloge. Razvoj motoričkih funkcija je u celinu zadovoljavajući, spretno prihvata igračke i sitne predmete, hoda stabilno, trči, šutira loptu. Razvojni koeficijent RQ 72, što govori o blagoj mentalnoj retardaciji.

ZAKLJUČAK. Prenatalnu dijagnostiku bilo bi poželjno raditi kada je otac začetog deteta stariji od 41godinu.

Ključne reči: Jacobsenov sindrom, razvoj, hromozom