

# Синдром Ди Джорджи – сложный клинический диагноз

С.А.Разживин<sup>1</sup>, М.С.Демяшкина<sup>1</sup>,  
О.А.Радаева<sup>1</sup>, Л.В.Новикова<sup>1</sup>, Э.Э.Измайлова<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Национальный исследовательский  
мордовский государственный университет  
им. Н.П.Огарева, Саранск

<sup>2</sup>Сергачская центральная районная больница,  
Сергач

В статье приводятся данные клинического случая пациентки 6 лет с диагнозом «Синдром Ди Джорджи (del 22q11.2)» с критическим анализом этапов постановки диагноза. Случай демонстрирует вариабельность симптоматики при данном заболевании и трудность при постановке предварительного диагноза. В процессе исследования были проанализированы: семейный анамнез ребенка, анамнез жизни и болезни. В работе также приведены данные иммунологического и некоторых инструментальных методов исследования. Тактика ведения пациента с синдромом Ди Джорджи должна соответствовать стандартам и быть ориентирована не только на хирургическое устранение дефекта со стороны сердца, но и на терапию, направленную на своевременную стабилизацию иммунного ответа, предупреждение повторных инфекционных заболеваний, что способствует благоприятному течению болезни и определяет благополучный прогноз в будущем.

**Ключевые слова:** синдром Ди Джорджи, делеция 22q11.2, врожденный иммунодефицит, синдром Ди Георга, первичные иммунодефициты, дети, хромосома, аплазия тимуса, хромосомные болезни.

## Di George Syndrome is a Complex Clinical Diagnosis

S.A.Razhivin<sup>1</sup>, M.S. Demyashkina<sup>1</sup>,  
O.A.Radaeva<sup>1</sup>, L.V.Novikova<sup>1</sup>, E.E.Izmaylova<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ogarev National Research Mordovia State  
University, Saransk

<sup>2</sup>Sergach Central Hospital, Sergach

This article presents the data on a clinical case of 6-year-old female patient with Di George syndrome including critical analysis of the stages of diagnosis. This case shows clinical variability of the symptomatology in this disease and difficulty in establishing the provisional diagnosis. The work includes: family anamnesis, life and disease history with immunological analysis results and another diagnostic tests. The tactics of managing a patient with Di George syndrome should be consistent with the standards and be focused not only on the surgical treatment of the heart defect, but also on the therapy aimed at timely stabilization of the immune response, prevention of recurrent infectious diseases, which promotes a favorable course of the disease and determines a favorable prognosis in future.

**Keywords:** Di George syndrome, deletion 22q11.2, congenital immunodeficiency disorder, primary immunodeficiency, children, chromosome, thymic aplasia, chromosomal diseases.

### Введение

Синдром Ди Джорджи (Ди Георга) – это хромосомная аномалия, возникающая в результате неаллельной рекомбинации в процессе мейоза во время сперматогенеза и/или овогенеза, при которой на длинном плече хромосомы 22 происходит делеция (del 22q11.2) от 1,5 до 3 мегабаз. Результатом этого является нарушение эмбрионального развития третьей и четвертой жаберных дуг и, как следствие, нарушение развития их производных в эмбриональном периоде – тимуса и парашитовидных желез. В 85% случаев делеция возникает de novo спонтанно, однако есть риск наследования и от родителей с del 22q11.2, который оценивается в 50% [1, 2]. Возможными факторами риска появления делеции являются сахарный диабет у матери, воздействие алкоголя и вирусных инфекций в первом триместре беременности. Синдром был впервые описан американским педиатром Анджело Ди Джорджи в 1965 г., который трактовал его как врожденную аплазию тимуса и парашитовидных желез. Дальнейшее изучение заболевания позволило установить, что нарушения при данном синдроме очень разнообразны и выходят далеко за рамки первичного иммунодефицита. В классическом понятии данный синдром представляет собой триаду, состоящую из 3 наиболее значимых форм проявления: врожденного порока сердца (ВПС), гипоплазии (аплазии) тимуса и гипокальциемии, как результата гипоплазии парашитовидной железы. Синдром Ди Джорджи очень вариабелен в количестве признаков и степени их выраженности. Это объясняет тот факт, что данный синдром имеет порядка десяти различных названий, включая синдром Ди Георга, синдром Кайлера и др. Частота клинических проявлений при синдроме Ди Джорджи: пороки сердечной-сосудистой системы – 75%, гипопаратиреоз – 60%, задержка развития – 38%, снижение показателей роста и массы тела – 36%, нарушение функций мочеполовой системы – 36%, неддержание мочи – 32%, волчья пасть – 9% всех случаев [8]. Степень выраженности симптомов может быть различной и зависит от преобладания той или иной формы проявления заболевания. Частота встречаемости указанного синдрома составляет от 1:3000 до 1:6000 [1, 3]. Летальность на 1-м году жизни составляет порядка 4% [4, 5]. В зависимости от тяжести данного заболевания могут преобладать те или иные признаки заболевания. Очень часто в литературе разделяют синдром на полный и неполный или как его еще называют частичный. С развитием генетики и новых методов диагностики иммунопатологических заболеваний, а так же вариабельности симптоматики данная классификация несколько утратила свой смысл. Полный синдром характеризуется проявлением всех клинических признаков, свойственных данному заболеванию, а частичный – лишь отдельных признаков. Однако нельзя не отметить то, что практически у всех больных (75%) имеются те или иные нарушения иммунного ответа вследствие гипоплазии (аплазии) тимуса [6, 7]. При полной делеции 22q11.2 и аплазии тимуса возникает тяжелый Т-клеточный иммунодефицит с очень низким содержанием или полным отсутствием Т-клеток. Следует отметить, что снижается и В-клеточный адаптивный иммунитет из-за недостающих вспомо-

гательных клеток. Клиническая картина ребенка с полным синдромом Ди Джорджи аналогична клинической картине пациента с тяжелым комбинированным иммунодефицитом. Данное состояние является очень редким и встречается примерно в 1% всех случаев [8]. При частичной делеции 22q11.2 количество Т-клеток ниже нормальных показателей, либо в пределах реверсных значений с незначительным изменением количества иммуноглобулинов и В-клеток. Это говорит прежде всего о том, что дети с синдромом Ди Джорджи могут быть иммунизированы против некоторых бактериальных и вирусных инфекций (столбняка, дифтерии, краснухи, полиомиелита, кори и др.).

### Анализ клинического случая

Под наблюдением находился ребенок А., 2011 года рождения, с заключительным диагнозом: «Первичный иммунодефицит. Синдром Ди Джорджи» (мутация del22q- от 26.02.15).

Ребенок от повторной беременности (1-я беременность – здоровый ребенок, 2-я беременность – мертворожденный), протекавшей на фоне гестоза и анемии. В первом триместре беременности мама перенесла ОРВИ (тяжелое течение) с лихорадочным синдромом до фебрильных цифр без применения жаропонижающих препаратов. На протяжении всей беременности отмечалась угроза прерывания. Роды срочные, самостоятельные, масса тела при рождении – 3175 г, рост – 52 см. Ребенок родился с грыжей белой линии живота и распространенной неоднородной сыпью на шее, на лице по типу milia, не поддающейся лечению и сохраняющейся независимо от характера принимаемой мамой пищи. С первых дней жизни у девочки наблюдалась системная лимфаденопатия, афтозный стоматит, анемия легкой степени тяжести, лактазная недостаточность, синдром дисбиоза кишечника на фоне высокого содержания энтеробактерий и эпидермального стафилококка. На 4-й день проведена вакцинация ребенка БЦЖ, после чего наблюдались осложнения в виде регионарного лимфаденита, развитие инфильтрата в месте введения вакцины до 25 мм и ярко выраженной гиперемии. Также в период пребывания в родильном доме был выявлен ВПС – дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП) и дефект межпредсердной перегородки (ДМПП), по поводу которого было произведено оперативное вмешательство – пластика ДМЖП заплатой Gore-Tex и ушивание ДМПП. С 10-го дня послеоперационного периода отмечались явления обструктивного бронхита, сопровождающегося рецидивирующей лихорадкой (длительная субфебрильная, затем фебрильная температура). Девочка получала массивные курсы антибактериальной и противогрибковой терапии, вводился внутривенный иммуноглобулин №3. На первое введение амфотерицина В отмечалась аллергическая реакция по типу анафилактической. На протяжении длительного времени после выписки сохранялась субфебрильная температура.

С 6 мес наблюдалось ухудшение общего состояния ребенка: появились одышка до 60 в мин, выраженный цианоз носогубного треугольника. В связи с этим девочка была госпитализирована. После проведения обследований выявлена недостаточность трикуспидального клапана (ТК) III–IV ст. на фоне бактериального эндокардита. В возрасте одного года вновь появились высыпания на коже, которые имели тенденцию к распространению. Отмечался умеренный положительный эффект на фоне приема противогрибковых препаратов. Была проведена

биопсия кожи с последующим гистологическим исследованием, выявлены изменения, характерные для хронического воспалительного процесса. Ребенок был госпитализирован и консультирован дерматологом, выставлен диагноз: «Постскабиозный дерматит», однако зуда у ребенка никогда не отмечалось. В посеве из зева обнаружен рост негемолитического стрептококка, с помощью РИФ выделен аденовирус в отделяемом из носа. После выписки перенесла ОРВИ с осложнениями бактериальной природы в виде острого бронхита, была назначена антибактериальная терапия – цефотаксим и клафоран. На последний возникла аллергическая реакция по типу острой крапивницы, что потребовало назначения глюкокортикостероидов.

В 1 год 2 мес диагностированы реканализация заплаты на мембранозной области, перфорация створки ТК, мелкие очаги кальциноза створки ТК. В возрасте 1 года 4 мес лечилась по поводу реактивного фолликулита. Краевая потница.

В 1 год 8 мес было проведено иммунологическое обследование. У ребенка обнаружено повышение общего IgE и специфических IgE к белку молока, казеину. ИФА методом выявлены антитела класса IgG к аспергилам, а также к глиадину, казеину, белку молока. При микробиологическом исследовании кала выявлено повышенное содержание кишечной палочки со сниженными ферментативными свойствами. При посеве мазка с кожи перианальной области выявлен обильный рост зеленеющего стрептококка, эпидермального стафилококка, умеренный рост кишечной палочки и грибов рода *Candida*. При посеве с кожи передней поверхности бедра отмечался скудный рост *Staphylococcus epidermidis*.

В этом же возрасте девочка была госпитализирована с жалобами на рецидивирующие, нерегрессирующие высыпания на коже, рецидивирующий стоматит, длительно текущий вульвит, субфебрилитет. При осмотре на коже изменения в виде очагов гиперемии с лакированной поверхностью и венчиком по периферии, увеличение паховых и подчелюстных лимфатических узлов слева, признаки абсцедирования в левой паховой области, на слизистой полости рта единичные афты, очаги плотного, неснимаемого творожистого налета. При посеве кала обнаружено повышенное содержание кандид, дефицит бифидобактерий и лактобацилл, выявлены клебсиеллы, *Proteus vulgaris*, устойчивый к бактериофагам. В посеве из носа обнаружены эпидермальный стафилококк и дрожжеподобные грибы рода *Candida*, в посеве из зева – выраженный рост дрожжеподобных грибов рода *Candida*, умеренный рост нейссерий, негемолитического стрептококка, в посеве мазка со слизистой полости рта – выраженный рост грибов рода *Candida*, единичные колонии негемолитического стрептококка, нейссерий, в посеве с афт – обильный рост зеленеющего стрептококка и золотистого стафилококка. Стойкого положительного эффекта от применения местных антисептиков не отмечалось. При ультразвуковом исследовании не визуализировалась вилочковая железа.

В 2 года 4 мес перенесла ОРВИ с температурой до 38°C, осложненной синуситом бактериальной этиологии. В возрасте 2 года 6 мес – постоянный кашель, сыпь на теле, температура тела периодически достигала 39°C. Проведен курс терапии цефотаксимом, на который возникла выраженная гиперемия, на введение дексаметазона – пятнистая сыпь. В возрасте 2 года 7 мес перенесла стационарно острый бронхит. При обследовании выявлены антитела к лямблиям и высокоавидные IgG к VCA ЭБВ, ТТV-вирусу.

**Таблица 1. Иммунологические показатели в динамике у ребенка А.**

Показатель	18.10.12 (1 год)	15.03.13 (1 год 5 мес)	20.06.13 (1 год 8 мес)	18.03.14 (2 года 5 мес)	19.06.14 (2 года 9 мес)	16.09.14 (2 года 11 мес)	23.04.15 (3 года 7 мес)	24.06.15 (3 года 9 мес)	8.10.15 (4 года)
IgA (г/л)	0,38 (N 0,14–1,0)	0,7 (N 0,14–1,0)	0,67 (N 0,14–1,0)	0,2 (N 0,14–1,23)	0,67 (N 0,14–1,23)	0,4 (N 0,14–1,23)	0,67 (N 0,22–1,5)	0,7 (N 0,22–1,5)	0,67 (N 0,25–1,5)
IgG (г/л)	3,1↓ (N 3,45–12,0)	14,6↑ (N 3,45–12,0)	9,56 (N 3,45–12,0)	3,6↓ (N 4,25–11,0)	9,56 (N 4,25–11,0)	12,9↑ (N 4,25–11,0)	8,63 (N 4,5–11,0)	10,1 (N 4,5–11,0)	10,8 (N 4,6–12,4)
IgM (г/л)	0,47 (N 0,4–1,7)	1,4 (N 0,4–1,7)	1,15 (N 0,4–1,7)	0,62 (N 0,48–1,7)	1,15 (N 0,48–1,7)	0,9 (N 0,48–1,7)	0,41↓ (N 0,5–2,0)	0,31↓ (N 0,5–2,0)	0,28↓ N (0,43–2,0)
IgE (МЕ/мл)	36↑ (N до 30)	2,6 N (до 30)	369↑ (N до 30)	250↑ (N до 30)	166↑ (N до 30)	68↑ N (до 30)	41↑ N (до 30)	120↑ (N до 30)	143↑ (N до 30)

Примечание. Нормы содержания IgA, IgG, IgM в сыворотке крови даны по руководству [9].

**Таблица 2. Оценка показателей клеточного иммунитета у ребенка А.**

Возраст	CD3+	CD4+	CD8+	CD16+ CD56+	CD19+	CD4+/CD8+
1 год 1 мес (18.10.12)	24% ↓ (N 54–76)	15% ↓ (N 31–54)	7% ↓ (N 12–30)	14% (N 3–17)	–	2,1
1 год 8 мес (20.06.13)	31% ↓ (N 40–70)	19% ↓ (N 25–50)	9% ↓ (N 10–30)	23% ↑ (N 3–16)	41% ↑ (N 17–40)	2,1
2 года 3 мес (24.12.13)	30% ↓ (N 43–76)	21% ↓ (N 23–48)	9% ↓ (N 15–30)	12% (N 4–23)	56% ↑ (N 14–44)	2,42
2 года 5 мес (16.05.14)	30% ↓ (N 43–76)	18% ↓ (N 23–48)	10% ↓ (N 15–30)	1% ↓ (N 4–23)	–	1,8
3 года 6 мес (2.04.15)	35% ↓ (N 43–76)	22% ↓ (N 23–48)	10% ↓ (N 15–30)	19% (N 4–23)	46% ↑ (N 14–44)	2,3
6 лет (27.10.17)	45,1% ↓ (N 55–78)	29,9% (N 27–53)	13,5% ↓ (N 19–34)	11,1% (N 4–26)	43,6% ↑ (N 10–31)	2,2

Примечание. Нормы содержания субпопуляций Т-лимфоцитов в сыворотке крови даны по руководству [9].

В 2 года 8 мес консультирована иммунологом по поводу лимфоаденопатии, афтозного стоматита, лямблиоза, ВЭБ-инфекции.

Ввиду атипичного течения заболеваний история болезни ребенка была направлена на заочную консультацию в специализированное иммунологическое отделение, где был заподозрен первичный иммунодефицит – синдром Ди Джорджи. В возрасте 3 года 5 мес с помощью молекулярно-генетического метода обнаружена мутация del 22q.

Ретроспективный анализ представленного клинического случая показывает вариабельность клиники синдрома Ди Джорджи и трудность постановки диагноза на раннем этапе. Заслуживает внимания оценка семейного анамнеза ребенка. Девочка родилась от молодых родителей с отягощенным анамнезом. У матери – рецидивирующая герпетическая инфекция и частые ОРВИ. У отца ребенка с подросткового возраста до настоящего времени рецидивирующий фурункулез. У двоюродной сестры – ВПС, по поводу чего была произведена хирургическая коррекция. У троюродной сестры матери – наличие у ее ребенка ДМЖП, ДМПП. У анализируемой пациентки с первых дней жизни наблюдались явления афтозного стоматита и дисбиоза кишечника. При рождении у ребенка была отмечена системная лимфоаденопатия. Данная ситуация в большей степени осложнялась тяжелым пороком сердца с явлениями недостаточности кровообращения, которые только усугубляли ситуацию. Помимо всего этого наблюдалась картина поливалентной аллергической реакции. Следует отметить, что на 4-й день после введения вакцины БЦЖ у ребенка развился ВСК-ит с массивной зоной инфильтрата – 25 мм. У пациентки отмечались частые, рецидивирующие тяжелотекущие инфекционные заболевания бактериальной, грибковой и вирусной этиологии: пневмонии, синуситы, обструктивный бронхит, эндокардит, стоматит поражения кожи. Выявлена сенсибилизация к белку молока, казеину. Иммунологические показатели были вариабельны. Уровень IgA на протяжении всего периода жизни ребенка оставался в пределах нормальных значений. До 3 лет жизни ребенка отмечались колебания IgG от 3,1 до 12,9 г/л (в пределах возрастной нормы). После 3 лет данный показатель стабилизировался и на фоне заместительной терапии IgG-замещающими препара-

татами его уровень соответствовал возрастной норме. Обратная ситуация наблюдается в отношении IgM. До 3 лет – нормальные значения, а в последующий год – падение до цифр ниже возрастных норм (0,28–0,41 г/л). С рождения и практически на всем протяжении наблюдения регистрировался повышенный уровень IgE – до 369 г/л при норме 30 г/л, что совпадало с аллергическими процессами у данной пациентки (табл. 1).

Количество CD3+ лимфоцитов было значительно ниже нормы, однако имела место положительная динамика. В 1 год 1 мес показатель соответствовал 24% ( $0,67 \times 10^9$  г/л), в возрасте 6 лет этот же показатель составляет 45,1% ( $0,731 \times 10^9$  г/л). Количество CD4+ лимфоцитов практически на всем протяжении было значительно меньше нормальных показателей, однако в 6 лет наблюдается положительная динамика. До 6 лет среднее количество CD4+ лимфоцитов составляло 19% ( $0,17 \times 10^9$  г/л), в возрасте 6 лет этот же показатель составляет 29,9% ( $0,4844 \times 10^9$  г/л), что соответствует норме.

Количество CD8+ лимфоцитов на всем протяжении было значительно меньше нормы. Средний показатель CD8+ лимфоцитов составил 9,75% ( $0,39 \times 10^9$  г/л). Однако с возрастом наблюдается рост данного показателя. Если в возрасте 1 год 1 мес показатель составлял 7% ( $0,19 \times 10^9$  г/л), то в возрасте 6 лет этот же показатель составляет 13,5% ( $0,2187 \times 10^9$  г/л). Соотношение CD4+/CD8+ соответствует норме во все возрастные периоды. Содержание CD19+ лимфоцитов было даже выше нормы – максимальны в 2 года 3 мес – 56% ( $2,33 \times 10^9$  г/л) (табл. 2).

По данным ультразвукового исследования от 2.12.13 – тимус не визуализировался, но при этом в крови пациентки определялись CD3+ лимфоциты ниже возрастной нормы. Подлинно измерить истинный размер тимуса в раннем детском возрасте практически невозможно, так как он может быть скрыт в области шеи или средостения. Затруднение визуализации гипоплазированного тимуса также зависит от качества оборудования и профессионализма специалиста и не обязательно свидетельствует о полном функциональном его «параличе», приводящем к отсутствию Т-клеток. Таким образом, ключевым элементом в диагностике синдрома Ди Джорджи и определении прогноза заболевания является

именно исследование иммунного статуса пациента [10]. В данном случае при оценке иммунного статуса наблюдаются изменения, характерные именно для синдрома Ди Джорджи.

По данным медико-генетического обследования родителей не было выявлено характерных изменений в их генотипе. Следовательно, мутация возникла *de novo*, что имеет место по данным разных исследователей в 85% всех случаев. Из анамнеза известно, что мать ребенка в 1-м триместре беременности перенесла тяжелую форму ОРВИ с лихорадочным синдромом и медикаментозную терапию по этому поводу не получала. Считают, что вирусные инфекции и лихорадочный синдром являются самостоятельными факторами, предрасполагающими к возникновению мутации [11]. Тимус закладывается в начале 2-го месяца эмбрионального развития из эпителия 3–4 жаберных карманов как экзокринная железа. В дальнейшем тяж соединяющий железу с эпителием жаберных карманов подвергается обратному развитию. В конце 2-го месяца орган заселяется лимфоцитами. С большой долей вероятности можно предположить, что воздействие неблагоприятных факторов (ОРВИ, лихорадка) и способствовало нарушению формирования тимуса в критическом периоде и, как следствие, привело к развитию первичного иммунодефицита – синдрома Ди Джорджи.

После отсроченного подтверждения диагноза ребенку по жизненным показаниям была назначена регулярная заместительная терапия внутривенными IgG – замещающими препаратами (ВВИГ) в дозе от 5 до 7,5 г 1 раз в 4 нед. Учитывая необходимость постоянной заместительной терапии ВВИГ, ребенку произведена постановка ЦВК системы port-a-cath. В последующем в межгоспитальный период обострений очагов хронической инфекции не было, афтозный стоматит разрешился на фоне приема антибактериальных и противогрибковых препаратов.

В настоящее время состояние ребенка стабильно, однако наблюдается прогрессирование недостаточности кровообращения вследствие недостаточности ТК и пациентка нуждается в хирургическом лечении. В связи с постоянным введением ВВИГ частота развития инфекций у данной пациентки снизилась, а уже имеющиеся хронические инфекционные процессы перешли в стадию ремиссии. Прогноз для данного ребенка в дальнейшем зависит от корректности терапии, направленной на стабилизацию иммунного статуса. Принципиальное значение должно быть уделено разработке персонализированного плана наблюдения и ведения пациентки, а также созданию индивидуального плана вакцинации и социализации. Все это может улучшить прогноз течения заболевания.

## Литература

1. Botto L.D., May K., Fernhoff P.M. et al. A population-based study of the 22q11.2 deletion: phenotype, incidence, and contribution to major birth defects in the population. *Pediatrics*. 2003;112(1 Pt 1):101–107. doi: 10.1542/peds.112.1.101.
2. Delio M., Guo T., McDonald-McGinn D.M. et al. Enhanced maternal origin of the 22q11.2 deletion in velocardiofacial and DiGeorge syndromes. *Am J Hum Genet*. 2013; 92 (3): 439–447. doi: 10.1016/j.ajhg.2013.01.018.
3. Bassett A.S., McDonald-McGinn DM, Devriendt K. et al. Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. *J Pediatr*. 2011;159(2):332.e331–339.e331. doi: 10.1016/j.jpeds.2011.02.039.
4. Repetto G.M., Guzman M.L., Delgado I. et al. Case fatality rate and associated factors in patients with 22q11 microdeletion syndrome: a retrospective cohort study. *BMJ Open*. 2014; 4 (11): e0050415. doi:10.1136/bmjopen-2014-005041.
5. McDonald-McGinn D.M., Minugh-Purvis N., Kirschner R.E. et al. The 22q11.2 deletion in African-American patients: an underdiagnosed population? *Am J Med Genet A*. 2005; 134 (3): 242–246. doi: 10.1002/ajmg.a.30069.
6. Piliario L.M., Sanford A.N., McDonald-McGinn D.M. et al. T-cell homeostasis in humans with thymic hypoplasia due to chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Blood*. 2004; 103 (3): 1020–11025. doi: 10.1182/blood-2003-08-2824.
7. Jyonouchi S., McDonald-McGinn D.M., Bale S. et al. CHARGE (coloboma, heart defect, atresia choanae, retarded growth and development, genital hypoplasia, ear anomalies/deafness) syndrome and chromosome 22q11.2 deletion syndrome: a comparison of immunologic and nonimmunologic phenotypic features. *Pediatrics*. 2009; 123 (5): e871–e877. doi: 10.1542/peds.2008-3400.
8. Ryan A.K., Goodship J.K., Wilson D.I. et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions. a European collaborative study. *J Med Genet*. 1997; 34: 798–804.
9. Хаитов П.М. Иммунология. Геотар-Медиа, 2006; 254–257. / Khaitov R.M. *Immunologija*. Geotar-Media, 2006; 254–257. [in Russian]
10. Ляликов С.А., Тихон Н.М. Клиническая иммунология и аллергология. Минск: Высшая школа, 2015; 366. / Ljalikov S.A., Tikhon N.M. *Klinicheskaja immunologija i allergologija*. Минск: Vysshaja shkola, 2015; 366. [in Russian]
11. Sullivan K.E., Jawad A.F., Randall P., Driscoll D.A., Emanuel B.S., McDonald-McGinn D.M., Zackai E.H. Lack of correlation between impaired T cell production, immunodeficiency, and other phenotypic features in chromosome 22q11.2 deletion syndromes. *Clin Immunol Immunopathol*. 1998; 86: 141–6.
12. Кореньюк Е.С., Ярошевская Т.В., Самойленко И.Г., Баралей Т.В. Особенности диагностики и тактики ведения пациента с синдромом Ди Джорджи. *ЗР*. 2016; 3 (71): 124–127. / Korenjuk E.S., Jaroshevskaja T.V., Samojlenko I.G., Baralej T.V. Osobennosti diagnostiki i taktiki vedenija pacienta s sindromom Di Dzhordzhi. *ZR*. 2016; 3 (71): 124–127. [in Russian]

### Сведения об авторах:

**Разживин Сергей Алексеевич** – студент медицинского института Мордовского государственного университета им. Н.П. Огарева, Саранск

**Демьяшина Мария Сергеевна** – клинический ординатор кафедры иммунологии, микробиологии и вирусологии медицинского института Мордовского государственного университета им. Н.П.Огарева, Саранск

**Радаева Ольга Александровна** – к.м.н., доцент кафедры иммунологии, микробиологии и вирусологии медицинского института Мордовского государственного университета им. Н.П. Огарева, Саранск

**Новикова Людмила Владимировна** – к.м.н., профессор, заведующая кафедрой иммунологии, микробиологии и вирусологии медицинского института Мордовского государственного университета им. Н.П. Огарева, Саранск

**Измайлова Эльмира Эмировна** – врач-педиатр, заведующая педиатрическим отделением ГБУЗ НО «Сергачская ЦРБ», Сергач