

УДК 616.24-036.12:616.438-007.21:(616-07:616-08-039.12)

DOI: 10.36604/1998-5029-2026-101-148-153

**СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ (СИНДРОМА
ДЕЛЕЦИИ 22q11.2) У БОЛЬНОГО С ХРОНИЧЕСКИМИ НЕСПЕЦИФИЧЕСКИМИ
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ЛЕГКИХ**

С.В.Пичугина¹, Г.П.Евсеева¹, О.А.Генова², С.В.Супрун¹, В.К.Козлов¹, О.А.Лебедько¹

¹Хабаровский филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» - научно-исследовательский институт охраны материнства и детства, 680022, г. Хабаровск, ул. Воронежская, 49, корпус 1

²Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Дальневосточный государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 680000, г. Хабаровск, ул. Муравьева-Амурского, 35

РЕЗЮМЕ. Введение. Синдром Ди Джорджи (делеция 22q11.2) – генетическая патология с широким фенотипическим полиморфизмом. Его основными проявлениями являются пороки сердца, иммунодефицит на фоне гипоплазии тимуса и гипокальциемия из-за дисфункции паращитовидных желез. Высокая вариабельность клинических сочетаний часто маскирует синдром под транссиндромальную коморбидность, существенно затрудняя его своевременную верификацию. **Цель.** Описать клинический случай диагностики неполного синдрома делеции 22q11.2 (Ди Джорджи) у ребенка 15 лет с хроническими неспецифическими заболеваниями легких для ознакомления врачей с клиническими особенностями заболевания и современными возможностями диагностики. **Материалы и методы.** Проведен ретроспективный анализ медицинской карты пациента, наблюдавшегося в Хабаровском филиале ДНЦ ФПД – НИИ ОМиД. **Результаты.** Описана орфанная генетическая патология – неполная форма синдрома Ди Джорджи. Манифестация заболевания произошла в возрасте семи месяцев. Клиническая картина развилась на фоне врожденного порока органов дыхания и характеризовалась отягощенным пульмонологическим анамнезом (повторные пневмонии, бронхиальная астма). Также у пациента были диагностированы гипоплазия тимуса, селективный дефицит иммуноглобулина А, относительный Т-хелперный дефицит и гипопаратиреоз. Верифицировать диагноз удалось лишь в 15-летнем возрасте по результатам полногеномного секвенирования, выявившего гетерозиготную делецию региона 22q11.2. **Заключение.** Данное наблюдение демонстрирует сложность своевременного выявления неполной формы синдрома Ди Джорджи в условиях отсутствия раннего молекулярно-генетического скрининга.

Ключевые слова: дети, поражение легких, синдром Ди Джорджи.

**CASE OF LATE DIAGNOSIS OF DIGEORGE SYNDROME (22q11.2 DELETION
SYNDROME) IN A PATIENT WITH CHRONIC NONSPECIFIC LUNG DISEASES**

S.V.Pichugina¹, G.P.Evseeva¹, O.A.Genova², S.V.Suprun¹, V.K.Kozlov¹, O.A.Lebed'ko¹

¹Khabarovsk Branch of the Far Eastern Scientific Center of Physiology and Pathology of Respiration – Research Institute of Maternity and Childhood Protection, 49/1 Voronezhskaya Str., Khabarovsk, 680022, Russian Federation

²Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education "Far Eastern State Medical University" of the Ministry of Health of the Russian Federation, 35 Muravyova-Amurskogo Str., Khabarovsk, 680000, Russian Federation

Контактная информация

Галина Петровна Евсеева, д-р мед. наук, зам. директора по научной работе, главный научный сотрудник группы медико-экологических проблем здоровья матери и ребенка, Хабаровский филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» – Научно-исследовательский институт охраны материнства и детства, 680022, Россия, г. Хабаровск, ул. Воронежская 49, корп. 1. E-mail: evseewa@yandex.ru

Correspondence should be addressed to

Galina P. Evseeva, MD, PhD, DSc. (Med.), Deputy Director on Scientific Work, Main Staff Scientist of the Group of Health and Environmental Problems of Mother and Child Health, Khabarovsk Branch of Far Eastern Scientific Center of Physiology and Pathology of Respiration – Research Institute of Maternity and Childhood Protection, 49/1 Voronezhskaya Str., Khabarovsk, 680022, Russian Federation. E-mail: evseewa@yandex.ru

Для цитирования:

Пичугина С.В., Евсеева Г.П., Генова О.А., Супрун С.В., Козлов В.К., Лебедько О.А. Случай поздней диагностики синдрома Ди Джорджи (синдрома делеции 22q11.2) у больного с хроническими неспецифическими заболеваниями легких // Бюллетень физиологии и патологии дыхания. 2026. Вып.101. С.148–153. DOI: 10.36604/1998-5029-2026-101-148-153

For citation:

Pichugina S.V., Evseeva G.P., Genova O.A., Suprun S.V., Kozlov V.K., Lebed'ko O.A. Case of late diagnosis of DiGeorge syndrome (22q11.2 deletion syndrome) in a patient with chronic nonspecific lung diseases. *Bulleten' fiziologii i patologii dyhaniia = Bulletin Physiology and Pathology of Respiration* 2026; (101):148–153 (in Russian). DOI: 10.36604/1998-5029-2026-101-148-153

SUMMARY. Introduction. DiGeorge syndrome (22q11.2 deletion) is a genetic disorder characterized by wide phenotypic polymorphism. Its main manifestations include congenital heart defects, immunodeficiency due to thymic hypoplasia, and hypocalcemia resulting from parathyroid gland dysfunction. High variability of clinical combinations often masks the syndrome as transsyndromic comorbidity, substantially complicating its timely verification. **Aim.** To describe a clinical case of incomplete 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome) diagnosed in a 15-year-old patient with chronic nonspecific lung diseases, in order to familiarize physicians with the clinical features of the disease and current diagnostic capabilities. **Materials and methods.** A retrospective analysis of the medical record of a patient followed up at the Khabarovsk Branch of the Far Eastern Scientific Center of Physiology and Pathology of Respiration – Research Institute of Maternity and Child Protection was performed. **Results.** A rare genetic pathology – incomplete form of DiGeorge syndrome – is described. Disease manifestation occurred at the age of seven months. The clinical picture developed against the background of a congenital malformation of the respiratory organs and was characterized by a complicated pulmonological history (recurrent pneumonia, bronchial asthma). The patient was also diagnosed with thymic hypoplasia, selective immunoglobulin A deficiency, relative T-helper cell deficiency, and hypoparathyroidism. The diagnosis was verified only at the age of 15 years based on whole-genome sequencing results, which revealed a heterozygous deletion of the 22q11.2 region. **Conclusion.** This case report demonstrates the difficulty of timely detection of the incomplete form of DiGeorge syndrome in the absence of early molecular genetic screening.

Key words: children, lung damage, DiGeorge syndrome.

Синдром Ди Джорджи, названный в честь его первооткрывателя, доктора Анджело Ди Джорджи, был впервые описан в 1965 году и также известен как синдром делеции 22q11.2. Это наследственное заболевание, обусловленное потерей небольшого участка ДНК длинного плеча 22-й хромосомы в регионе 11.2. Микроделеция, затрагивающая несколько генов, встречается приблизительно у 1 из 4000 живорожденных. Тяжесть проявления синдрома положительно коррелирует с протяженностью делетированного сегмента, что в большой степени определяет его клинический полиморфизм. Наиболее характерны такие признаки как: врожденные пороки сердца; нарушения развития тимуса, приводящие к иммунодефицитам; гипоплазия и гипофункция паращитовидных желез с последующей гипокальциемией; деформация твердого и мягкого неба с нарушением фонации; отставание в физическом и психомоторном развитии; определенный лицевой дизморфизм и ряд других нарушений [1, 2].

Тяжелые формы синдрома делеции 22q11.2 наиболее часто диагностируются в раннем детстве из-за наличия гипокальциемии в неонатальном периоде, снижения иммунитета или врожденных пороков развития сердца или лица. Однако многообразие клинических симптомов и отсутствие четких диагностических маркеров нередко приводят к поздней диагностике самого синдрома и первичного иммунодефицита в его составе и, как следствие, к формированию необратимых изменений легочной ткани. Между тем, своевременная диагностика и ранняя активная лечебная тактика позволяют не только достичь стабилизации состояния, но и избежать структурных нарушений и предотвратить прогрессирование респираторных повреждений [3, 4]. Выявление синдрома Ди Джорджи впервые во взрослом возрасте вследствие низкой настороженности врачей различных специальностей, а также вследствие большого разнообразия его фенотипической манифестации и наличия легких форм происходит крайне редко [5, 6].

Цель: описать клинический случай диагностики неполного синдрома делеции 22q11.2 (Ди Джорджи) у ребенка 15 лет с хроническими неспецифическими заболеваниями легких для ознакомления врачей с клиническими особенностями заболевания и современными возможностями диагностики.

Клиническое наблюдение

Пациент Б., 2008 г.р. *Анамнез.* Пациент от 4-й беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания в первом триместре и фетоплацентарной недостаточности. Роды вторые, срочные (на 40-й неделе), физиологические. Масса тела при рождении составила 2860 г, длина – 49 см. Оценка по шкале Апгар – 8/9 баллов. Выписан из родильного дома в срок. В раннем возрасте отмечалось отставание в психомоторном и речевом развитии: самостоятельно сел в 8 месяцев, фразовая речь сформировалась к 3 годам 10 месяцам. Из анамнеза семьи известно, что мать страдает аутоиммунным тиреоидитом, гипотиреозом, миопией и полинозом, а также перенесла операцию по поводу опухоли головного мозга. У отца диагностированы псориаз, артроз и гипопаратиреоз.

История заболевания: в возрасте 7 месяцев ребенок был госпитализирован в клинику Хабаровского филиала ДНЦ ФПД – НИИ ОМиД. При поступлении предъявлялись жалобы на поперхивание и затяжной лающий кашель. На основании комплексного обследования был верифицирован вирусно-бактериальный бронхит затяжного течения. При проведении инструментального скрининга по данным ультразвукового исследования органов шеи и средостения была выявлена гипоплазия вилочковой железы (суммарный объем – 3,4 см³), паращитовидные железы с обеих сторон не лоцировались. По результатам эхокардиографии была обнаружена дополнительная хорда левого желудочка; аорта и аортальный клапан – без патологических изменений.

В последующем пациент перенес пять эпизодов левосторонней пневмонии, требовавших ежегодной гос-

питализации. Течение повторных острых респираторных заболеваний регулярно осложнялось бронхообструктивным синдромом.

В 4 года 6 месяцев был установлен диагноз: «бронхиальная астма средней степени тяжести, персистирующего течения», базисное лечение проводилось серетидом.

Проведенное иммунологическое исследование: лейкоциты $6,0 \times 10^9$ /л (референсный интервал $5,0\text{--}12,0 \times 10^9$ /л), IgA – 0,42 г/л (при референсных значениях 0,52–3,12), IgM – 0,31 г/л (0,58–1,0), Ig G – 6,44 г/л (3,5–14,9), Ig E – 277,5 МЕ/мл (норма до 70); ЦИК – 8 у.е. (референсное значение 13–27). При иммунофенотипировании лимфоцитов абсолютное число лейкоцитов (CD45⁺) составило 2460 кл/мкл. Отмечался нормальный относительный уровень общих Т-лимфоцитов (CD3⁺/CD45⁺) – 57% (референсный интервал 55–84%) при абсолютном содержании CD3⁺ 1407 кл/мкл (690–2540). При этом выявлено снижение относительного количества Т-хелперов до 22% (референсное значение 31–60%) при сохранном их абсолютном числе – 537 кл/мкл (410–1590). Остальные показатели находились в пределах референсных значений: Т-цитотоксические лимфоциты (CD3⁺CD8⁺) – 31% и 763 кл/мкл (190–1140); дублирующие Т-клетки (CD3⁺CD4⁺CD8⁺) – 4 кл/мкл. Естественные киллеры (NK-клетки, CD16⁺CD56⁺) составили 21% (5–27%) и 507 кл/мкл (90–590); В-лимфоциты (CD19⁺) – 19% (6–25%) и 470 кл/мкл (90–660). Была зафиксирована гипоиμмуноглобулинемия класса А, Т-хелперный дефицит.

В общем анализе крови: легкая эозинофилия – $0,43 \times 10^9$ /л (при референсных значениях $0,02\text{--}0,30 \times 10^9$ /л), низконормальное количество тромбоцитов – 160×10^9 /л (при референсных значениях $150\text{--}400 \times 10^9$ /л).

В биохимическом анализе крови: выявлен уровень общего кальция 2,2 ммоль/л (референсное значение 2,15–2,50 ммоль/л), ионизированного кальция – 0,86 ммоль/л (референсное значение 1,03–1,23 ммоль/л), фосфора – 1,8 ммоль/л (референсное значение 1,29–2,26 ммоль/л).

С целью дифференциальной диагностики пациенту было проведено обследование на муковисцидоз: диагноз был исключен на основании нормальных показателей хлоридов пота (22 мкмоль/л при массе пробы 140 мг). При ПЦР-исследовании мазков из носоглотки ДНК/РНК пневмотропных возбудителей не выявлялись. Данных за сопутствующую патологию щитовидной железы не было получено. Гормональный профиль соответствовал состоянию эутиреоза: уровень тиреотропного гормона (ТТГ) составил 2,12 мЕд/л, свободного тироксина (Т4 св.) – 12,9 пмоль/л; аутоантитела к ткани щитовидной железы не обнаружены. На основании стойкого снижения уровней паратгормона (1,41 пмоль/л) и ионизированного кальция у пациента был верифицирован гипопаратиреоз (МКБ-10: E20.9).

Учитывая столь длительный респираторный анамнез, для исключения врожденного порока развития лег-

ких ребенок в возрасте 10 лет был обследован на базе хирургического отделения КГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» им. А.К. Пиотровича Минздрава Хабаровского края (г. Хабаровск). По результатам мультиспиральной компьютерной томографии органов грудной клетки и шеи был верифицирован порок развития дыхательной системы: врожденный стеноз нижней трети трахеи II степени, сужение просвета гортани, а также аномалия ветвления бронхиального дерева – трахеальный бронх (сепарация S₁ правого легкого в трахею). Кроме того, визуализирована киста левой доли щитовидной железы. При бронхоскопии документированы: трахеомалация 1 степени, трахеальный бронх справа. По данным фиброэзофагогастродуоденоскопии был выявлен рефлюкс-эзофагит.

В 2022 году, в возрасте 14 лет пациент был обследован в НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России. При осмотре выявлены особенности фенотипа (стигмы дизэмбриогенеза): диспластичные ушные раковины, приросшие мочки ушей, миндалевидный разрез глазных щелей. При цитогенетическом исследовании лимфоцитов периферической крови определен нормальный мужской кариотип – 46,XY. Селективный скрининг на наследственные болезни обмена (НБО) данных за наследственные аминокислотопатии не выявил. При энзимодиагностике в лаборатории НБО показатели активности лизосомальных ферментов находились в пределах референсных значений. Диагноз гипопаратиреоза был подтвержден. В качестве патогенетической терапии назначен альфа-кальцитриол в суточной дозе 0,5 мкг с последующим мониторингом уровня кальция в крови. Также в схему лечения был включен холекальциферол в дозировке 2500 МЕ/сутки.

В 2024 г. в лаборатории молекулярной патологии ООО «Геномед» (г. Москва) было проведено полногеномное секвенирование ДНК. По результатам FISH-исследования была обнаружена делеция региона 22q11.2 в гетерозиготном состоянии, что соответствует неполному синдрому Ди Джорджи (42.2.82).

В 2025 г. пациент был обследован в ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России. Было проведено исследование с применением универсальных маркеров Т- и В-клеточных иммунодефицитов – TREC (T-cell receptor recombination excision circles) и KREC (kappa-deleting recombination excision circles). По его данным выявлены следующие уровни: TREC – 19,5 копий/10⁵ лейкоцитов (референсный интервал 533–2599), KREC – 2002,4 копий/10⁵ лейкоцитов (референсный интервал 162–2900). Полученные результаты подтвердили диагноз первичного иммунодефицитного состояния с избирательным дефицитом Т-лимфоцитов.

Пациент постоянно наблюдается многопрофильной командой специалистов: неврологом – с диагнозом: «резидуальная энцефалопатия с когнитивными, поведенческими, коммуникативными нарушениями, отставание в психомоторном развитии, нарушение мелкой

моторики, поперхивание»; эндокринологом – с диагнозом: «гипоплазия тимуса, гипопаратиреоз синдромальный»; генетиком – с диагнозом: «синдром делеции хромосомы 22q11.2 (синдром Ди Джорджи)» (код по МКБ-10: Q93.5 другие делеции части хромосомы); пульмонологом – с диагнозом: «врожденный порок развития трахеи, трахеальный бронх верхней доли правого легкого»; окулистом – с диагнозом: «гиперметропический астигматизм, амблиопия слабой степени»; аллергологом-иммунологом – с диагнозом: «первичное иммунодефицитное состояние, бронхиальная астма, сезонный аллергический ринит»; ортопедом – с диагнозом: «плоскостопие, варусная деформация нижних конечностей»; ревматологом – с диагнозом: «васкулит, ограниченный кожей»; гематологом – с диагнозом: «хроническая пигментная пурпура Шамберга (геморрагический васкулит)»; гастроэнтерологом – с диагнозом: «гастроэзофагально-рефлюксная болезнь, рефлюкс-эзофагит А степень».

В настоящее время соматический статус пациента остается стабильным. Однако в динамике отмечается прогрессирование когнитивных и поведенческих нарушений, а также декомпенсация психического статуса в виде манифестации тревожного расстройства, что полностью согласуется с естественным течением данного генетического синдрома.

Обсуждение

На сегодняшний день описано более 190 симптомов заболевания, которые могут затрагивать практически все органы и системы ребенка, что затрудняет диагностику синдрома Ди Джорджи [7]. Кроме этого, клинические проявления синдрома широко варьируют в разные возрастные периоды [8].

В описанном клиническом наблюдении позднего выявления патологии верифицирована гетерозиготная делеция локуса 22-й хромосомы, что соответствует неполной форме синдрома Ди Джорджи [9]. Классический фенотип данного симптомокомплекса включает аномалии лицевого скелета (расщелину твердого неба), врожденный порок сердца (ВПС), иммунодефицит вследствие гипо- или аплазии тимуса, а также гипокальциемию как результат недоразвития паращитовидных желез [10]. При отсутствии указанной манифестации заболевание редко распознается в раннем возрасте, что приводит к выраженной задержке верификации нозологии. Ввиду выраженного клинического полиморфизма критически важно накапливать данные, способствующие своевременному скринингу и выявлению синдрома Ди Джорджи, особенно при его стертых и атипичных формах.

Выраженный клинический полиморфизм синдрома Ди Джорджи диктует необходимость персонализированного подхода к терапии с привлечением междисциплинарной команды специалистов. Семьи таких пациентов нуждаются в динамическом консультировании, поскольку спектр медицинских и реабилитацион-

ных задач закономерно трансформируется по мере взросления ребенка. Широта фенотипического спектра и гетерохронность манифестации симптомов исключают возможность точного долгосрочного прогнозирования уровня функционирования и инвалидизации в каждом конкретном случае. В связи с этим обосновано внедрение комплексных протоколов ведения, охватывающих как облигатные, так и факультативные проявления патологии. Систематический анализ клинической картины с учетом системного характера поражения, своевременное молекулярно-генетическое тестирование, а также раннее начало таргетной и симптоматической терапии позволяют предотвратить жизнеугрожающие осложнения, существенно повышая качество жизни и потенциал социальной адаптации лиц с делецией 22q11.2 [7, 11].

Этот случай наглядно иллюстрирует, насколько трудно вовремя распознать врожденную генетическую патологию при ее атипичном или стертом течении. Отсутствие классических патогномоничных маркеров заболевания в сочетании с преобладанием маскирующей интеркуррентной патологии существенно снижает диагностическую настороженность врачей и приводит к отсроченной постановке верного диагноза.

Заключение

Представленное клиническое наблюдение иллюстрирует трудности верификации неполной формы синдрома Ди Джорджи в реальной клинической практике. Несмотря на наличие у пациента развернутого симптомокомплекса, включающего гипопаратиреоз, гипоплазию тимуса с ранней манифестацией комбинированного иммунодефицита (повторные пневмонии, частые острые респираторные вирусные инфекции с обструктивным синдромом, бронхиальная астма, Т-хелперный дефицит, гипоиimmunoglobулинемия класса А), а также тромбоцитопению с последующим развитием васкулита и специфические особенности лицевого черепа, период до установления окончательного диагноза составил более 10 лет. Ключевая сложность данного случая обусловлена отсутствием одного из облигатных проявлений патологии – врожденного порока сердца – при одновременном наличии порока развития органов дыхания, что сместило вектор диагностического поиска и привело к верификации синдрома Ди Джорджи только в 15-летнем возрасте.

Конфликт интересов

Автор декларирует отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи

Conflict of interest

The author declares no conflict of interest

Источники финансирования

Исследование проводилось без участия спонсоров

Funding Sources

This study was not sponsored

ЛИТЕРАТУРА

1. McDonald-McGinn D.M., Sullivan K.E. Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome) // *Medicine* (Baltimore). 2011. Vol.90, №1. P.1–18. <https://doi.org/10.1097/MD.0b013e3182060469>
2. Тузанкина И.А., Дерябина С.С., Власова Е.В., Болков М.А. Семейный случай синдрома Ди Джорджи (синдрома делеции 22q11.2) // *Медицинская иммунология*. 2017. Т.19, №1. С.95–100. <https://doi.org/10.15789/1563-0625-2017-1-95-100>
3. Дьякова С.Э., Мизерницкий Ю.Л., Швец О.В., Лев Н.С., Костюченко М.В., Зимин С.Б. Синдром Ди Джорджи в практике детского пульмонолога // *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2016. Т.61, №5. С.57–63. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2016-61-5-57-63>
4. Разживин С.А., Демьяшина М.С., Радаева О.А., Новикова Л.В., Измайлова Э.Э. Синдром Ди Джорджи – сложный клинический диагноз // *Трудный пациент*. 2018. Т.16, №1-2. С.32–35. EDN:YULGCK.
5. Bassett A.S., Chow E.W.C., Husted J., Weksberg R., Caluseriu O., Webb G.D., Gatzoulis M.A. Clinical features of 78 adults with 22q11 deletion syndrome // *Am. J. Med. Genet. A*. 2005. Vol.138, №4. P.307–313. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30984>
6. Lee S.K., Lee M.J., Lee H.J., Kim B.K., Sohn Y.B., Chung Y.S. A case of CATCH22 syndrome diagnosed in postmenopausal woman // *J. Bone Metab.* 2013. Vol.1, Iss.20, P.57–60. <https://doi.org/10.11005/jbm.2013.20.1.57>
7. Maggadottir S.M., Sullivan K.E. The diverse clinical features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome) // *J. Allergy Clin. Immunol. Pract.* 2013. Vol.6. P.589–594. <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2013.08.003>
8. Никитина И.А., Цой Е.Г., Цигельник С.В., Мозес В.Г., Елгина С.И., Рудаева Е.В. Клинический случай синдрома делеции хромосомы 22Q11.2 (Синдром Ди Джорджи) // *Мать и Дитя в Кузбассе*. 2020. Т.80, №1. С.44–47. <https://doi.org/10.24411/2686-7338-2020-10008>
9. Schwinger E., Devriendt K., Rauch A., Philip N. Clinical utility gene card for: DiGeorge syndrome, velocardiofacial syndrome, Shprintzen syndrome, chromosome 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2, TBX1) // *Eur. J. Hum. Genet.* 2010. Vol.18, №9. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2010.5>
10. Клинические рекомендации МЗ РФ Синдром делеции 22 хромосомы (синдром Ди Георга (Ди Джорджи)). 2018. URL: https://raaci.ru/education/clinic_recomendations/424.html
11. Fung W.L.A., Butcher N.J., Costain G., Andrade D.M., Boot E., Chow E.W., Chung B., Cytrynbaum C., Faghfoury H., Fishman L., García-Miñaur S., George S., Lang A.E., Repetto G., Shugar A., Silversides C., Swillen A., van Amelsvoort T., McDonald-McGinn D.M., Bassett A.S. Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome // *Genet. Med.* 2015. Vol.17, №8, P.599–609. <https://doi.org/10.1038/gim.2014.175>

REFERENCES

1. McDonald-McGinn D.M., Sullivan K.E. Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome) *Medicine* (Baltimore) 2011; 90(1):1–18. <https://doi.org/10.1097/MD.0b013e3182060469>.
2. Tuzankina I.A., Deryabina S.S., Vlasova E.V., Bolkov M.A. [Familial case of chromosome 22q11.2 deletion syndrome]. *Meditsinskaya immunologiya = Medical Immunology (Russia)* 2017; 19(1):95–100 (in Russian). <https://doi.org/10.15789/1563-0625-2017-1-95-100>
3. Dyakova S.E., Mizernitsky Yu.L., Shvets O.V., Lev N.S., Kostyuchenko M.V., Zimin S.B. [DiGeorge syndrome in the practice of a pediatric pulmonologist]. *Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii = Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics* 2016; 61(5):57–63 (in Russian). <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2016-61-5-57-63>
4. Razzhivin S.A., Demyashina M.S., Radaeva O.A., Novikova L.V., Izmaylova E.E. [Di George syndrome is a complex clinical diagnosis]. *Trudnyy patsient = Difficult Patient* 2018; 16(1-2):32–35 (in Russian).
5. Bassett A.S., Chow E.W.C., Husted J., Weksberg R., Caluseriu O., Webb G.D., Gatzoulis M.A. Clinical features of 78 adults with 22q11 deletion syndrome. *Am. J. Med. Genet. A*. 2005; 138(4):307–313. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30984>
6. Lee S.K., Lee M.J., Lee H.J., Kim B.K., Sohn Y.B., Chung Y.S. A case of CATCH22 syndrome diagnosed in postmenopausal woman. *J. Bone Metab.* 2013; 20(1):57–60. <https://doi.org/10.11005/jbm.2013.20.1.57>
7. Maggadottir S.M., Sullivan K.E. The diverse clinical features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome). *J. Allergy Clin. Immunol. Pract.* 2013; 6:589–594. <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2013.08.003>
8. Nikitina I.A., Tsoi E.G., Tsigelnik S.V., Moses V.G., Elgina S.I., Rudaeva E.V. [Clinical case of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (Di-Georgie syndrome)]. *Mat' i ditya v Kuzbasse = Mother and baby in Kuzbass* 2020; 80(1):44–47 (in Russian). <https://doi.org/10.24411/2686-7338-2020-10008>
9. Schwinger E., Devriendt K., Rauch A., Philip N. Clinical utility gene card for: DiGeorge syndrome, velocardiofacial syndrome, Shprintzen syndrome, chromosome 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2, TBX1). *Eur. J. Hum. Genet.* 2010; 18(9):20125192. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2010.5>
10. [Clinical Recommendations of the Ministry of Health of the Russian Federation chromosome 22 deletion syndrome (Di Giorgi syndrome)]. (Update 2018) (in Russian). Available at: https://raaci.ru/education/clinic_recomendations/424.html
11. Fung W.L.A., Butcher N.J., Costain G., Andrade D.M., Boot E., Chow E.W., Chung B., Cytrynbaum C., Faghfoury H., Fishman L., García-Miñaur S., George S., Lang A.E., Repetto G., Shugar A., Silversides C., Swillen A., van Amelsvoort T., McDonald-McGinn D.M., Bassett A.S. Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. *Genet. Med.* 2015; 17(8):599–609. <https://doi.org/10.1038/gim.2014.175>

Информация об авторах:

Сабина Вениаминовна Пичугина, канд. мед. наук, научный сотрудник группы клинической иммунологии и эндокринологии, врач-пульмонолог, Хабаровский филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» – Научно-исследовательский институт охраны материнства и детства; e-mail: Sabina41@mail.ru

Галина Петровна Евсеева, д-р мед. наук, зам. директора по научной работе, главный научный сотрудник группы медико-экологических проблем здоровья матери и ребенка, Хабаровский филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» – Научно-исследовательский институт охраны материнства и детства; e-mail: evseeewa@yandex.ru

Оксана Алимовна Генова, канд. мед. наук, врач генетик, доцент кафедры госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Дальневосточный государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; e-mail: genetik_genova@mail.ru

Стефания Викторовна Супрун, д-р мед. наук, главный научный сотрудник группы медико-экологических проблем здоровья матери и ребенка, Хабаровский филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» – Научно-исследовательский институт охраны материнства и детства; e-mail: stefanya-suprun@yandex.ru

Владимир Кириллович Козлов, д-р мед. наук, профессор, член-корреспондент РАН, главный научный сотрудник группы медико-экологических проблем здоровья матери и ребенка лаборатории комплексных методов исследования бронхолегочной и перинатальной патологии, Хабаровский филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» – Научно-исследовательский институт охраны материнства и детства; e-mail: iomid@yandex.ru

Ольга Антоновна Лебедько, д-р мед. наук, директор Хабаровского филиала Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» – Научно-исследовательский институт охраны материнства и детства; e-mail: leoaf@mail.ru

Author information:

Sabina V. Pichugina, MD, PhD (Med.), Staff Scientist of Clinical Immunology and Endocrinology Group, Pulmonologist, Khabarovsk Branch of Far Eastern Scientific Center of Physiology and Pathology of Respiration – Research Institute of Maternity and Childhood Protection; e-mail: Sabina41@mail.ru

Galina P. Evseeva, MD, PhD, D.Sc. (Med.), Deputy Director on Scientific Work, Main Staff Scientist of the Group of Health and Environmental Problems of Mother and Child Health, Khabarovsk Branch of Far Eastern Scientific Center of Physiology and Pathology of Respiration – Research Institute of Maternity and Childhood Protection; e-mail: evseeewa@yandex.ru

Oksana A. Genova, MD, PhD (Med.), Associate Professor of the Department of Hospital and Faculty Pediatrics with the Course of Propaedeutics of Childhood Diseases, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education "Far Eastern State Medical University" of the Ministry of Health of the Russian Federation; e-mail: genetik_genova@mail.ru

Stefaniya V. Suprun, MD, PhD, D.Sc. (Med.), Main Staff Scientist of the Group of Health and Environmental Problems of Mother and Child Health, Khabarovsk Branch of Far Eastern Scientific Center of Physiology and Pathology of Respiration – Research Institute of Maternity and Childhood Protection; e-mail: stefanya-suprun@yandex.ru

Vladimir K. Kozlov, MD, PhD, DSc (Med.), Professor, Corresponding Member of RAS, Main Staff Scientist of the Group of Health and Environmental Problems of Mother and Child Health, Laboratory of Integral Methods of Bronchopulmonary and Perinatal Pathology Research, Khabarovsk Branch of Far Eastern Scientific Center of Physiology and Pathology of Respiration – Research Institute of Maternity and Childhood Protection; e-mail: iomid@yandex.ru

Olga A. Lebed'ko, MD, PhD, D.Sc. (Med.), Director of the Khabarovsk Branch of Far Eastern Scientific Center of Physiology and Pathology of Respiration – Research Institute of Maternity and Childhood Protection; e-mail: iomid@yandex.ru

Поступила 15.06.2026
Принята к печати 29.07.2026

Received June 15, 2026
Accepted July 29, 2026