



МАКЕДОНСКИ МЕДИЦИНСКИ ПРЕГЛЕД
СПИСАНИЕ НА МАКЕДОНСКОТО ЛЕКАРСКО ДРУШТВО

<http://www.makpediatrics2007.com.mk>

МАКЕДОНСКО ЛЕКАРСКО ДРУШТВО - ЗДРУЖЕНИЕ НА ПЕДИЈАТРИТЕ НА МАКЕДОНИЈА
MACEDONIAN MEDICAL ASSOCIATION - PEDIATRIC ASSOCIATION OF MACEDONIA

ЗБОРНИК НА АПСТРАКТИ И ТРУДОВИ PROCEEDINGS AND ABSTRACTS

IV КОНГРЕС CONGRESS

НА ПЕДИЈАТРИТЕ НА МАКЕДОНИЈА
СО ИНТЕРНАЦИОНАЛНО УЧЕСТВО
OF MACEDONIAN PEDIATRIC ASSOCIATION
WITH INTERNATIONAL PARTICIPATION



General sponsor:
Генерален спонзор:



ALKALOID
SKOPJE

Health above all

www.alkaloid.com.mk

ISBN 9989-37-022-9



9 789989 370229

18-22 Септември 2007, Хотел Метропол - Охрид, Република Македонија
September, 18-22 2007, Hotel Metropol - Ohrid, Republic of Macedonia

ПОТРЕБА ОД СЛЕДЕЊЕ НА ДЕЦАТА СО СИНДРОМОТ НА ВИЛИЈАМС

¹Шукарова-Ангеловска Е., ¹Кочова М.,

²Кацарска Р., ¹Крстевска-Константинова М.,

³Николовска Н., ⁴Шапазова Е., ⁵Зорчец Т.

¹Оддел за ендокринологија и генетика,

²Оддел за кардиологија, ³Оддел за

неврологија, ⁴Оддел за нефрологија,

⁵Оддел за психофизиологија, Клиника за детски болести, Скопје, Македонија

ВОВЕД: Со воведувањето на флуоресцентната "in situ" хибридизација се овозможи брзо и едноставно докажување на синдромите, и дека причината за нив е во супмикроскопска делеција на еден од хромозомите. Секој од овие синдроми има препознатлива клиничка експресија - одредени лицеви карактеристики и мајорни аномалии на органите. Синдромот на Вилијамс е еден од микроделеционите синдроми кој се должи на делеција на хромозомот 7q11-23. Потребата за водење на децата со овој синдром произлегува од два аспекти. Пред сè, раното препознавање на карактерните особини, специфичното однесување зад кое обично се крие длабока ментална ретардација, бара навремено социјално и едукационо насочување на децата. Од друга страна, влошувањето на состојбата со кардиоваскуларниот систем, хиперкалцијата и склоноста кон формирање на бубрежни конкременти е од битно значење за зачувување на здравствената состојба на децата.

МАТЕРИЈАЛ И МЕТОДИ: Евалуирани се 9 деца со синдромот на Вилијамс. Направен е образец за препознавање на мајорните знаци на синдромот, а потоа е докажан со помош на техниката на флуоресцентна "in situ" хибридизација. Децата се проследени во однос на сите параметри каде може да се очекува промена - кардиопатија, хиперкалцемија, нефрокалциноза. Кај сите пациенти направена е и проценка на интелектуалните капацитети. Евалуацијата на параметрите е повторува при секоја наредна контрола.

ДИСКУСИЈА И ЗАКЛУЧОК: Искуствата во центрите каде се следат децата со синдромот на Вилијамс укажуваат на потреба од следење на нивното здравје со оглед на очекуваните потешкотии, како и подобрување на нивниот психомоторен развој со помош на тим од разнородни стручни лица. Целта на честите контроли е препознавање на пореметувањата и нивно навремено корегирање. Комуникацијата со децата и нивните родители исто така позитивно влијае на прифаќањето на состојбата и меѓусебната поддршка.

NEED FOR FOLLOW-UP OF CHILDREN WITH THE WILLIAMS SYNDROME

¹Sukarova-Angelovska E., ¹Kocova M.,

²Kacarska R., ¹Krstevska-Konstantinova M.,

³Nikolovska N., ⁴Sahpazova E., ⁵Zorcec T.

¹Department for Endocrinology and Genetics,

²Department for Cardiology, ³Department

for Neurology, ⁴Department for Nephrology,

⁵Department for Psychophysiology, Pediatric Clinic, Skopje, Macedonia

INTRODUCTION: Application of fluorescent in situ hybridisation allowed fast and undemanding verification of the syndromes originated from submicroscopic deletion in one of the chromosomes. Each of these microdeletion syndromes has its own recognizable clinical expression - facial dysmorphism and some major anomalies in organs. Williams' syndrome is one of the microdeletion syndromes caused by the deletion of chromosome 7q11-23. The need for follow-up of these children arises from two aspects. On one hand, early recognition of characteristic personalities, specific behavior, which covers the usually profound mental retardation, demand prompt social and educational approach for these children. On the other hand, deteriorating of the condition of the cardiovascular system, hypercalcemia and disposition for renal calculi is important to protect the health condition of the children.

MATERIAL AND METHODS: Nine children with Williams' syndrome were evaluated. Algorithm for recognizing the main signs of the syndrome was done. The diagnosis was established with the technique of fluorescent in situ hybridisation. The children were followed by all parameters where alteration is expected - cardiopathy, hypercalcemia, and nephrocalcinosis. IQ assessment was done in all. Evaluation of the same parameters was done in every routine control in the outpatient clinic.

DISCUSSION AND CONCLUSION: Experiences of the specific centers where children with Williams' syndrome were evaluated point towards a specific need for follow-up of the children considering the expected difficulties and promoting their psychomotor development by assistance of various specialists. The aim of frequent controls is recognizing the variable problems known to be a part of the syndrome and their prompt treatment. Communication of the children and their parents has a positive impact on accepting the condition and reciprocal support.