

UDK 616 - 053.2

CODEN PCROE6
Vol. 44. Supplement 3 2000.

ISSN 1330 - 724X

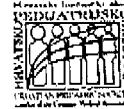
PAEDIATRIA CROATICA

prije/formerly ARHIV ZA ZAŠTITU MAJKE I DJETETA



HRVATSKI LIJEČNIČKI ZBOR
CROATIAN MEDICAL ASSOCIATION

HRVATSKO PEDIJATRIJSKO DRUŠTVO
CROATIAN PEDIATRIC SOCIETY



PEDIJATRIJSKA SEKCIJA HRVATSKOG UDRUŽENJA MEDICINSKIH SESTARA
CROATIAN NURSES ASSOCIATION PEDIATRIC SECTION

"PAEDIATRIA CROATICA 2000"

IV. KONGRES HRVATSKOGA PEDIJATRIJSKOG DRUŠTVA

III. KONGRES PEDIJATRIJSKE SEKCIJE HRVATSKOG UDRUŽENJA MEDICINSKIH SESTARA

ČAKOVEC, 4. - 7. listopada 2000.

Casopis Hrvatskoga pedijatrijskog društva i Hrvatskoga društva za školsku i sveučilišnu medicinu
The Journal of the Croatian Pediatric Society and the Croatian Society for School and University
Medicine

4. KONGRES HRVATSKOG PEDIJATRIJSKOG DRUŠTVA PAEDIATRIA CROATICA 2000 SLOBODNE TEME

amnijskim tračkom. Ostali makroskopski izgled djeteta je uredan. Pregledom placente se vide djelomične kalcifikacije te fibrozirani tračci.
UZV-om u trudnoći se može postaviti sumnja na SAT kod nalaza asimetrične amputacije i konstrikcije te ako se vide slobodni amnijski tračci.

9.1.28 WOLFRAMOV SINDROM UDRUŽEN S X-RECESIVNOM IHTIOZOM- PRIKAZ BOLESNIKA

M. Dumić, M. Cvitanović, A. Radica, M. Lukenda, S. Murat-Sučić¹

Klinika za pedijatriju, KBC Rebro, Zagreb
Klinika za kožne i spolne bolesti, KBC Zagreb¹

Prikazan je bolesnik u dobi 7 godina s Wolframovim (DIDMOAD) sindromom. Uz četiri osnovna znaka Wolframovog sindroma (dijabetes insipidus, inzulin-ovisan dijabetes melitus, optička atrofija i naglušost), u dječaka su nađene abnormalnosti neurološkog i mokraćnog sustava koje se također opisuju u sklopu ovog sindroma.

Za ihtiozu koja je uočljiva od rođenja (a ima je i djed po majci), biopsijom kože je dokazano da je X vezana. Obzirom da u literaturi nismo našli povezanost X-recesivne ihtioze i Wolframovog sindroma, smatramo da se u našeg bolesnika radi o koincidenciji.

9.1.29 HYPERPLOIDY IN ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUCAEMIA WILLIAMS SYNDROME PATIENT

S. Mišković¹, V. Čulić¹, S. Čulić¹, B. Lozić¹, V. Armanda¹, D. Kuljiš¹, B. Rešić¹, D. Primorac¹,
I. Malčić², R. Lasan² and B. Peterlin³

Clinical Hospital Split, Paediatrics¹

University Clinical Center Zagreb, Paediatrics Clinic²

University medical Centre Ljubljana, Department of Obstetrics and Gynecology, Ljubljana, Slovenia³

Objectives: To test the hypothesis whether the WSCR (Williams Syndrome Chromosome region) gene is duplicated in a patient with Williams syndrome (WS), ALL (acute lymphoblastic leukaemia) and hyperploidy, we performed Tish analysis. Case: A 14 year old boy with phenotypic characteristic of WS and 46, XY, ish del (7) (q11.23q11.23) (autosomal dominant microdeletion syndrome MIM 194050), referred with history of joint pain. Peripheral blood and bone marrow analysis revealed ALL (L1); immature B TdT+ and hyperploidy (57, XY+1B+4C+2D+1E+1F+2G) in 80% of cells. Treated with BFM-95 protocol for ALL medium risk, he reached complete remission on day 33. Methods: In hyperploidy bone marrow cells with +4C chromosomes FISH analysis was performed. Results: The centromere signal for chromosome 7 was diploid and one with microdeletion was haploid. Conclusion: In a rare case of an association of WS and ALL with Hyperploidy in bone marrow no duplication of the WSCR gene signal was found.