РЕПУБЛИ
REPUBLIK
ОПШТИН
KOMUNA

ПЛОШТАД "МАЈКА ТЕРЕЗА" Б.Б. 6
Тел./Tel. 4389 46 751 555, 781 225,
Web: struga.gov.mk, e-mail:kryetari

SALTER

ДО СОВЕТ НА ОПШТИНА СТРУГА

БАРАЊЕ СРЕДСТВА ЗА ЛЕЧЕЊЕ НА ДЕТЕ

ОПШТИНА СТРУГА
KOMUNA E STRUGËS

Примено КОМУНА			
Орг.единица	Број	Прилог	Вредност
Njësia organizative	Numër	Shtesa	Vlera
	ИЛ-3558		

Од лицето:
Nga personi: Зекировски Хадис Зекировска Деспина

Адреса:
Adresa: Мустафино

Телефон за контакт:
Telefon për kontakt: 071 887 283

БАРАМ ОД ГОРЕНАВЕДЕНИОТ НАСЛОВ ДА МИ ОДОБРИТЕ ЕДНОКРАТНА ФИН. ПОМОШ ЗА ДЕТЕТО ЗЕКИРОСКИ ХАДИС БИДЕЌИ БОЛЕАУВА ОД ПРИМАРНА ПУЛМОНАЛНА ХИПЕРТЕНЗИЈА И ДРУГИ БОЛЕСТИ ШТО ВИ ГИ ПРИЛОЖИВАМЕ СО ЛЕКАРСКИ ИЗВЕШТАЈ. ФИН. СРЕДСТВА МИ СЕ ПОТРЕБНИ ЗА ЛЕКУВАЊЕТО НА ДЕТЕТО.

ВИ БЛАГОДАРАМ ОНАПРЕД!

Струга, / Strugë

_____ 20____

Подносител на барањето./ Parashtrues i kërkesës

Зекировска Деспина

ЈЗУ Универзитетска клиника за кардиологија
Мајка Тереза 17, 1000 Скопје
Телефон: +389 02 3164-134

НАОД ОД ЕХОКАРДИОГРАФСКИ ПРЕГЛЕД

Име и презиме	ХАДИС ЗЕЌИРОСКИ		Доктор	ЕЛИЗАБЕТА СРБИНОВСКА КОСТОВСКА			
Адреса	ПОДТОРЦИ		Установа	ЈЗУ УК за Кардиологија			
Телефон	071987285		Број на упат и дијагноза	XUGC70880 / I27.0			
Датум на раѓање	Возраст	Висина (cm)	Тежина (kg)	BMI (kg/m2)	Крвен притисок (mmHg)	Удари/мин	Срцев ритам
33.06.2006	18	169	85	18.2	/		

НАОД

ЛЕВА КОМОРА			ДЕСНА КОМОРА		
ЛККДд (mm)	44	≤ 58 (М), ≤ 52 (Ж)	ДК база (mm)	4527	< 42
ЛККДВ (ml/m2)	25.98	≤ 74 (М), ≤ 61 (Ж)	TAPSE (mm)	27	> 17
ЛККСВ (ml/m2)	7.04	≤ 31 (М), ≤ 24 (Ж)	TDIs' (cm/s)	13	> 9,5
МКПд (mm)	9	6-10 (М), 6-9 (Ж)			
ЗЗд (mm)	8	6-10 (М), 6-9 (Ж)			
RWT	0.36	≤ 0,42			
ЛКМИ (g/m2)	63.08	≤ 115 (М), ≤ 95 (Ж)			

СЕГМЕНТНА КИНЕТИКА
Не се регистрираат испади во сегментна кинетика во ЛК

ЛК СИСТОЛНА ФУНКЦИЈА			ЛК ДИЈАСТОЛНА ФУНКЦИЈА	
ЕФ (%)- biplane	72.92	≥ 52 (М) ≥ 54 (Ж)	ЛК дијастолна функција	Нормална
ЛК систолна функц.	Нормална			

ЛЕВА ПРЕДКОМОРА		
ЛП (mm)	42	≤ 40 (М), ≤ 38 (Ж)

ДОЛНА ШУПЛИВА ВЕНА И ПУЛМОНАЛЕН ПРИТИСОК		
TP (m/s)	4.2	≤ 2.9
ПАПс (mmHg)	65	< 35
Долна шуп. вена (mm)	23	< 21
Колапс > 50%	НЕ	
Пулмонална артерија (mm)	26	< 25

АОРТА			
	Измерена вредност	Нормализирана вредност	Нормални вред.
Sinus Valsalva	30	1.62	≤ 1,9 (М) ≤ 2,0 (Ж) (cm/m2)

МИТРАЛНА ВАЛВУЛА	АОРТНА ВАЛВУЛА
Валвуларен апарат: Морфолошки и функционално уреден за возраста	Валвуларен апарат: Морфолошки и функционално уреден за возраста
ТРИКУСПИДНА ВАЛВУЛА	**ПУЛМОНАЛНА ВАЛВУЛА**
Изразеност на регургитација: Изразена	Валвуларен апарат: Морфолошки и функционално уреден за возраста

ИНТРАКАВИТАРНИ МАСИ
Нема

ПЕРИКАРД
Нормален

Завршен коментар

Функција	
Функција коментар	Ехокардиографскиот наод без еволуција во однос на претходниот Доминира ДА/ДВ оптоварување. Лесно дилатиран трункус на пулм. артерија 25 мм, и гранките на пулмоналната артерија. Изразена функ. ТР, со СПАП на околу 65 ммХг, во прилог на изразена ПАХ. Вена кава дилатирана 23 мм, некопресибилна повеќе од 50%. Индекс ДВ/ЛВ > 1 за ДВ, Д-острина на ЛВ . Дебелината на ДВ 8 мм. Левите срцеви кавитети и нивната функција уредна Перикард уреден

Датум:
13.06.2024

Лекар:
Проф.Д-р.
Елизабета Србиновска Костовска
727164

ЈЗУ Универзитетска клиника за кардиологија
Мајка Тереза 17, 1000 Скопје
Телефон: +389 02 3164-134

ИЗВЕШТАЈ НА СПЕЦИЈАЛИСТОТ - СУБСПЕЦИЈАЛИСТОТ

Пациент		Упатен од	
Име и презиме	ХАДИС ЗЕКИРОСКИ	Доктор	СВЕТЛАНА ДОКОСКА
Адреса	ПОДГОРЦИ	Установа	ГЗУ ДР СВЕТЛАНА ДОКОСКА ЛИНЕА ВИТА
Датум на раѓање	30.05.2006	Број на упат и дијагноза	HLUR30018 / I27.0

Наод

Дијагноза:	27.0
Описна дијагноза:	PAH - idiopatska
Анамнеза:	Анамнеза: klinicki stabilen
Статус:	Статус:
Мислење:	Мислење: Kontrola na 3-6 meseci

Препорачана терапија

Ред. број	Лекови-терапија	Дозирање	Опис
1	furosemide 40 mg	x 1/2, so pat nedelno 1.	
2	bosentan 125 mg	x 2x1	
3	sildenafil 50 mg	x 3x1/2	
4	acetylsalicylic acid 75 mg	x 1x1	
5	pantoprazole 20 mg	x 1x1 (za stomak po potreba ili 1x1)	
6	spironolactone 25 mg	x 1x1	
7	verapamil 80 mg	x 2x1 ili 3x1	

Датум:
01.12.2023

Лекар:
Проф.Д-р Елизабета Субиноска Костовска (727184)

ПЗО " ЛИНЕА ВИТА"
УЛ.КЕЈ 8-МИ НОЕМВРИ БР.18 СТРУГА СТРУГА
Тел : 070610589

ЛЕКАРСКИ ИЗВЕШТАЈ

Кај **ХАДИС ЗЕЌИРОСКИ**
со датум раѓање 30.5.2006

ЕМБГ: **3005006434013**
ЕЗО: **013046230**

Бр.на здр. картон **2602**
Бр.на преглед **10633**

Сум нашол дека боледува од:

I270 PRIMARNA PULMONALNA HIPERTENZIJA
I370 STENOZA NA PULMONALNATA VALVULA
L63 ALOPECIJA AREATA

На мнение сум дека е потребно :

1. verapamil tabl. 80 mg () kol.1 2x1
2. pantoprazole tabl. 40 mg () kol.1 2x1 na gladno
3. furosemide tabl. 40 mg () kol.1 1x1
4. spironolactone tabl. 25 mg () kol.1 1x1
5. chloramphenicol ung. 50 mg/1 g kol.1 4x1 lokalno

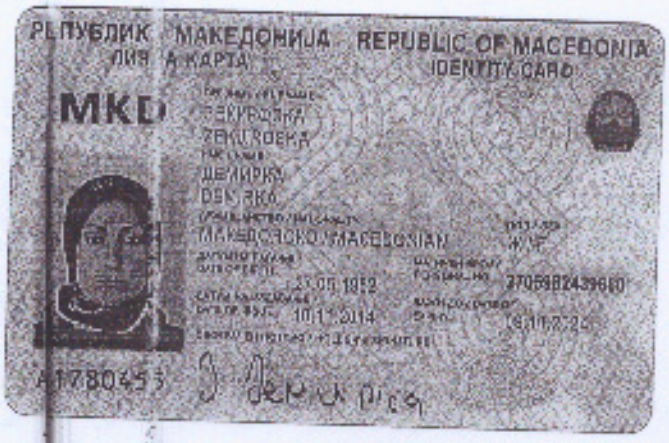
Коментар

Пациентот боледува од горенаведените дијагнози и ја прима горенаведената хронична терапија.Потврдата се издава на барање на старателот за да му послужи за потребите.

Датум .18.9.2024
СТРУГА

Преглед извршил:
ЛЕКАР СПЕЦИЈАЛИСТ

Др Докоски Спец. по семејна медицина
14326 0


РЕПУБЛИК МАКЕДОНИЈА REPUBLIC OF MACEDONIA
ЛИЈА Л КАРТА IDENTITY CARD
MKD
ДЕМИРКА
ЗЕКИРОСКА
ДЕМИРКА
МАКЕДОНСКО / MACEDONIAN
10.11.2014
A1780453


HALKBANK
ДЕМИРКА ЗЕКИРОСКА
270-7000539021.70

ПЗУ СПЕЦИЈАЛНА БОЛНИЦА ПО ХИРУРШКИ БОЛЕСТИ

„ФИЛИП ВТОРИ“

Тел.02/ 3091-484: www.filipvtori.com

ХАДИС ЌАНИЈА ЗЕКИРОСКИ

30.05.2006

ПОДГОТОВКА ЗА КТ

Име и презиме:	Хадис
Год.на раѓање:	2006 г.
Дијагноза:	TEŠKA - tricuspidna insuficiencija. EF-60%.
Преглед:	KT - SRCE

Дата на интервенција: 30-07-2015

АНАМНЕЗА ЗА ПАЦИЕНТИ

- алергии (дали е јаден и кога) Нема алергии / јаден во 04 г.
- минати заболувања (операции, градна болка) Нема / повремено зголемен сигнал
- статус на тироидна жлезда Не

Лабораторија: уреа: ✓ креатинин: ✓

ЕКГ

Дали пациентот е на дијализа? да (не) кога: Не

Дали пациентот е на дијабетска терапија и која? Не

Дали пациентот прима антиепилептици? Не

Наплата и за што? KT - SRCE

TA	90/60	TT		HR	102

МЕДИКАМЕНТИ

	Доза	Час
Imeti 3d/30 M		

Потпис на рентген техничар:

Потпис на сестра:

Потпис на лекар радиолог:

Потпис на лекар интернист:

Трансторакална ехокардиографија

Бр. на пациент : 93415811
Име и презиме : ХАДИС СЕ́КИРОСКИ
Дата на раѓање : 30.05.2006 (М)
Датум на преглед: :01.10.2020
Бр. на извештај : 2902810515

ЛЕКАРСКИ ИЗВЕШТАЈ

ДИЈАГНОЗА:

Наод: Прегле на пациент стар 14 години со дизморфичен изглед. Станува збор за пациент кој е иследуван во повеќе центри во регионот. НА ехографски преглед се забележува висок притисок во десна комора од 100 mm , со значајна трикуспидна регургитација. Не се забележува ехографска причина за овој покачен притисок. По кажување на родителот во Бугарија е направена катетризација на која е воочена периферна стеноза на гранките на пулмоналната артерија. Се бара дополнителна докум,ентација да се разгледа предходната катетризација или да се реализира нова катететеризација да се утврди причината за покачениот притисок во десната комора.

Проф. Д-р Бндер Одемиш

ЗАН МИТРЕВ КЛИНИК
ЖАН МИТРЕВ

Педијатриски консултативен преглед

Код на пациент: **FV132445**
Име и презиме: **ХАДИС ЌАНИЈА ЗЕЌИРОСКИ**
Датум на раѓање: **30.05.2006 (13 год.)**
Години: **13 год.** Пол: **М**
TT: **41** TV: **158** BSA: **1,34**

Датум на преглед: **14.10.2019 11:06**
Прегледал: **Д-р Јасна Анастасовска**
Тип на преглед: **Педијатриски консултативен преглед**
Ординација: **Амбуланта**

Дијагноза:
Периферни пулмонални стенози
Примарна
- Q22.1 - КОНГЕНИТАЛНА СТЕНОЗА НА ПУЛМОНАЛНАТА ВАЛВУЛА

Контролни преглед ради добијања још једног мишљења.Прегледан у више и иностраних центара (Софија, Падова) постављена дијагноза артеријске тортуозности (генетска болест, рецесивно наслеђивање) која се код дечака манифестује периферним пулмоналним стенозама. Дечак се жали на убрзано замарање, на тх Фуросемид, Спиронолактон и Аспирин. Има брата који је 15 год и он такође има исту дијагнозу.

Об: дечак узраста 13 година са фацијалном дисморфијом, мирног дисања, ружичасте коже. На срцу: ритам правилан, тонови јасни, други тон наглашен, систолни шум 2-3/6. ТА 100/50 ммХг, периферни пулсеви се палпирају.

ЕКГ: синусни ритам фреквенце 77/мин, десна срчана осовина са знацима изражене хипертрофије РВ и променама реполаризације(негативан Т талас у свим прекордијалним одводима).

Ехокардиографски преглед: ситус солитус, нормалне венске дренаже. Изразито дилатирана десна половина срца. АВ скла. Анулус МВ 20 мм, анулус ТВ 33 мм. На ТВ се бележи снажан млаз регургитације праћен пиза феноменом који се семиквантификује са +3/4 мац, мереног ПГ 91-100 ммХг. ИВС очуваног интегритета утискује се према левој комори и у систоли и у дијастоли. Лева комора је мања од десне, задовољавајуће контрактилнсоти (ЛВД 39 мм, ЛВС 25 мм, Фс 0.36, ИВС 12 мм, ЗЗ 8 мм). АВ склад. Аорта тирвеларна на [illegible] пречника 19 мм, нормалне морфологије и брзине протока. Аортни лук леви, без аномалија. Плућна артерија дилатирана, на кореву пречника 30 мм, као и обе гране плућне артерије у приказаном делу РПА 16 мм, [illegible] мм.

Закључак: Hypertensio a. pulmonalis secundaria (propter stenosis a. pulmonalis peripheralis)

Увидом у целокупну документацију као и на основу прегледа и контролног УЗ прегледа / [illegible] ретској и наследној болести везивног ткива која се манифестовала периферним пулмонал[illegible] довело до изразито повишеног потиска у десној комори и плућној циркулаицји, притиса[illegible]

[redacted] нивоа. Мишљења сам да је кај дечака могуќе једино симптоматско лечење уз периодичне

Терапија:

да продолжи со истата терапија со Спиронолактон, Фуросемид и Аспирин. Вдишување на кислород ноќе (во домашни услови)

Контрола кардиолошка по 6 месеци

Пациентот е без отстапки во општиот психички статус. Едуциран е за терапијата и хигиено - диететскиот режим.

JCI Едиција

Пациентот е упатен до: _____ одделение (дома)

Пациентот е информиран и едуциран за неговата состојба, за натамошни потребни процедури и истата ја разбира во потполности Ѓ Дамирка (место за потпис)

Пациентот си оди на сопствено барање.

Потпис: _____

Датум:
14.10.2019 11:06

Лекар:
Д-р Јасна Анастасовска

hadis, zekiroski

10/13/2019 10:02:55 AM

BP:100/50

Zan MITREV Clinic

Rate	77
PR	204
QRSD	128
QT	414
QTc	469

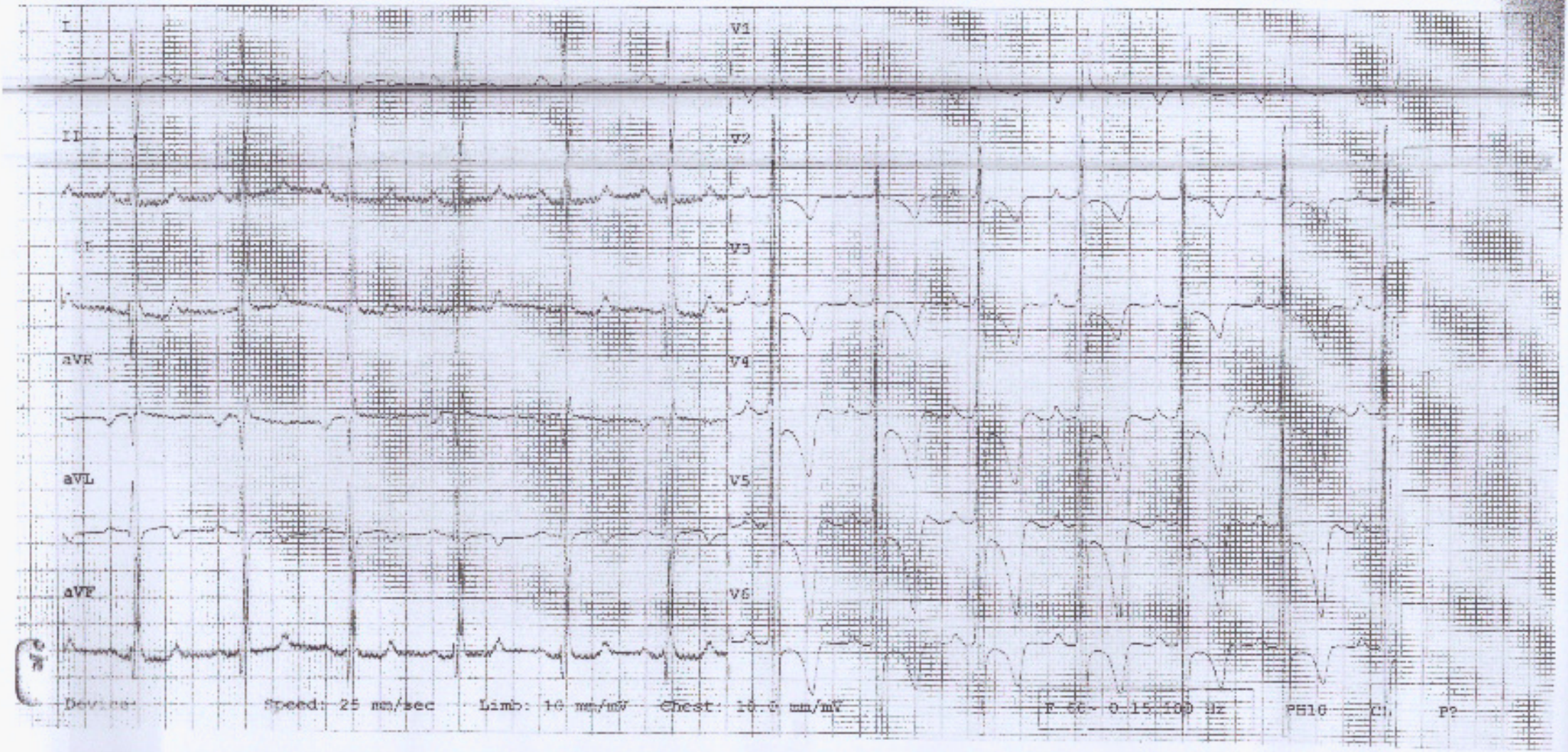
--AXIS--

P	-51
QRS	97
T	93

12 Lead; Standard Placement

ХАДИС ЌАНИЈА ЗЕКИРОСКИ

30.05.2006



Centro Connettivopatie Ereditarie e Sindromi di Ehlers-Danlos
C.E.S.E.D.

Clinica Dermatologica, A.O. Spedali Civili e Università degli Studi di Brescia
Direttore Prof. Piergiacomo Calzavara Pinton

Sezione di Biologia e Genetica, Dipartimento Scienze Biomediche e Biotecnologie
Università degli Studi di Brescia
Direttore Prof. Marina Colombi

Brescia, 17 Luglio 2012

RELAZIONE CLINICA
Richiedenti: Zekjroski Demirka (F) 31/07/1975 e Zekjroski Kjanija (M) 27/05/1962
Per i figli: ZEKJROSKI Hadis (30-05-2006) e Zekyroski Anel (21-05-2004)
Nati in Macedonia; **residenti in** Macedonia
Motivo della richiesta: Sindrome della Arterie Tortuose

I Sig.ri Zekjroski hanno richiesto per il figli Hadis e Anel un inquadramento diagnostico, su indicazione della Prof.ssa O. Milanesi (U.O. di Cardiologia Pediatrica dell' Azienda Ospedaliera di Padova), per Sindrome delle Arterie Toertuose (ATS). In data 05/07/12 è stato effettuato un colloquio, seguito da una visita clinica, in collaborazione con i colleghi dell'U.O. di Dermatologia degli Spedali Civili di Brescia.

Dati anamnestici
Alla raccolta dei dati anamnestici emerge che Hadis e Anel sono rispettivamente ultimo e secondo di 3 maschi, hanno un fratello di 12 anni riferito in salute. Un quarto fratello di Hadis e Anel, presumibilmente affetto da ATS, è deceduto all'età di 1 anno. Nella madre si riferisce un episodio di aborto spontaneo a 3 settimane di gestazione.
I genitori, entrambi di origine macedone, non riferiscono consanguineità o familiarità per patologie di possibile rilievo genetico.

Hadis è nato a termine, da parto riferito eutocico. Non viene riferita sofferenza neonatale. Normale sviluppo psicofisico. L'alvo e la diuresi sono riportati nella norma.
L'anamnesi patologica remota è stata raccolta mediante la documentazione fornita e il colloquio effettuato in sede di visita, eseguito con difficoltà per problemi linguistici.
Si riferiscono:
- A tre mesi di vita episodio di crisi respiratoria e verosimile cianosi.
- Propensione alla formazione delle ecchimosi dall'infanzia.
- Episodi ricorrenti di verosimile cianosi, anche dopo sforzi lievi.
- Ipertensione polmonare con stenosi periferica delle arterie polmonari che si presentano tortuose.
- Ipertrofia ventricolare destra con compressione del ventricolo sinistro adiacente.
- Insufficienza tricuspidalica lieve.
- Astenia cronica.

Nell'anno corrente Hadis effettua una valutazione c/o il servizio di Cardiologia pediatrica dell'Azienda Ospedaliera di Padova, dove si pone il sospetto di Sindrome delle Arterie Tortuose, per la quale si invia Hadis alla nostra attenzione. A livello strumentale è disponibile:
- Cardio-RMN, eseguita in data 13-02-12 esito: "arteria polmonare media e rami centrali dilatati, tortuosità delle arterie polmonari intraparenchimali, con gradienti sistolici fino a 50 mmHg. Anche l'aorta appare di calibro inferiore alla norma e il tratto toracico appare tortuoso".

Esame obiettivo
Orientato nel tempo e nello spazio. Decubito indifferente, la deambulazione è autonoma. Altezza: 1,15 m peso 20 kg. Arm span 1,08 (rapporto arm span/altezza 0,9 come di norma). Cute pastosa e lievemente iperestensibile, reticolo venoso lievemente apprezzabile su tronco e arti. Ecchimosi. Ipermobilità articolare secondo il punteggio di Beighton (5/9). Presenza di dismorfismi facciali (ipotelorismo, volto allungato, impianto basso delle orecchie, micro- e retrognazia, palato ogivale, ugola allungata, zigomi appiattiti e lieve scafocefalia), rotule mobili, scoliosi, scapole alate, piedi piatti e papule piezogeniche.

Divisione Dermatologia: tel 0303995302 e-mail marinaventurini@libero.it P.le Spedali Civili 1
Sezione Biologia e Genetica: tel 0303717265/241 fax 0303717241 e-mail colombi@med.unibs.it V.le Europa 11
25123 Brescia

Centro Connettivopatie Ereditarie e Sindromi di Ehlers-Danlos
C.E.S.E.D.

Clinica Dermatologica, A.O. Spedali Civili e Università degli Studi di Brescia
Direttore Prof. Piergiacomo Calzavara Pinton

Sezione di Biologia e Genetica, Dipartimento Scienze Biomediche e Biotecnologie
Università degli Studi di Brescia
Direttore Prof. Marina Colombi

Dati anamnestici

Anel è nato a termine, da parto riferito eutocico. Non viene riferita sofferenza neonatale. Normale sviluppo psicofisico. L'alvo e la diuresi sono riportati nella norma. L'anamnesi patologica remota è stata raccolta mediante la documentazione fornita e il colloquio effettuato in sede di visita, eseguito con difficoltà per problemi linguistici.
Si riferiscono:
- Episodio di verosimile cianosi a 1 mese di vita.
- Propensione alla formazione delle ecchimosi dall'infanzia.
- Lieve dilatazione del ventricolo destro.
- Lievissima insufficienza tricuspidalica.
- Episodio di faringodinia n.d.d nell'anno corrente, trattata mediante terapia antibiotica (augmentin).
- Astenia cronica.

Nell'anno corrente Anel effettua una valutazione c/o il servizio di Cardiologia pediatrica dell'Azienda Ospedaliera di Padova, dove si pone il sospetto di Sindrome delle Arterie Tortuose, per la quale si invia alla nostra attenzione. A livello strumentale è disponibile:
- Cardio-RMN, eseguita in data 13-02-12 esito: "le arterie polmonari intraparenchimali appaiono molto tortuose senza significativi gradienti pressori. L'aorta ascendente e sottodiaframmatica appaiono con decorso irregolare. Importanti stenosi dei rami polmonari".

Esame obiettivo

Orientato nel tempo e nello spazio. Decubito indifferente, la deambulazione è autonoma. Altezza: 1,23 m peso 22 kg. Arm span 1,19 (rapporto arm span/altezza 0,9 come di norma). Cute pastosa e lievemente iperestensibile, reticolo venoso lievemente apprezzabile sul torace. Ecchimosi. Ipermobilità articolare secondo il punteggio di Beighton (7/9). Presenza di dismorfismi facciali (epicanto, volto allungato, impianto basso delle orecchie, micro- e retrognazia, palato ogivale, ugola bifida, zigomi appiattiti e lieve scafocefalia), rotule mobili, scoliosi, scapole alate, valgismo delle ginocchia, piedi piatti e papule piezogeniche.

Test genetici

Per Hadis e Anel è stata formulata l'ipotesi diagnostica di Sindrome delle Arterie Tortuose (ATS). Dopo un adeguato colloquio informativo i genitori hanno acconsentito a sottoporre i figli al prelievo di un campione di sangue per eseguire l'analisi molecolare del gene SLC2A10, coinvolto nell'eziopatogenesi della sindrome. Tale analisi, eseguita a scopo di ricerca, ha identificato in Hadis e Anel la presenza, in omozigosi (doppia dose), della mutazione c.254T>C nell' esone 2 del gene, responsabile di una sostituzione amminoacidica (p.L85P). Tale esito conferma per entrambi la diagnosi di ATS.
L'estensione dell'analisi ai genitori non affetti ha permesso di concludere che la madre e il padre sono portatori sani di della mutazione c.254T>C in eterozigosi (singola dose).

Commento

La Sindrome delle Arterie Tortuose (ATS, OMIM #208050) è una patologia rara ad interessamento connettivale, con una prevalenza non ancora stimata con precisione, ad oggi sono state descritte 35 famiglie affette, senza distinzione di sesso/etnia.
L'esordio solitamente avviene in età neonatale o nella prima infanzia, ma è importante precisare che la presentazione clinica è variabile, anche all'interno della stessa famiglia.
I segni/sintomi clinici distintivi di ATS sono:
- *Facies* caratteristica con viso allungato, micro/retrognazia, palato ogivale, ugola bifida/allungata e naso a becco.
- Cute moderatamente iperestensibile/lassa
- Tendenza alla formazione di ernie (diaframmatiche, inguinali e latali)
- Alterazioni scheletriche come scoliosi piedi piatti/cavi

Divisione Dermatologia: tel 0303995362 e-mail marinaventurini@libero.it P.le Spedali Civili 1
Sezione Biologia e Genetica: tel 0303717265/241 fax 0303717241 e-mail colombi@med.unibs.it V.le Europa 11
25123 Brescia

Centro Connettivopatie Ereditarie e Sindromi di Ehlers-Danlos
C.E.S.E.D.

Clinica Dermatologica, A.O. Spedali Civili e Università degli Studi di Brescia
Direttore Prof. Piergiacomo Calzavara Pinton

Sezione di Biologia e Genetica, Dipartimento Scienze Biomediche e Biotecnologie
Università degli Studi di Brescia
Direttore Prof. Marina Colombi

- Ipotonia muscolare/contratture congenite.
- Cheratocono.

L'apparato più colpito da ATS è il sistema cardiovascolare con tortuosità e allungamento congenito delle arterie di largo e medio calibro, soggette alla formazione di aneurismi e alla dissecazione. Altre manifestazioni cardiovascolari di ATS sono: origine anomala dei rami aortici, stenosi della valvola aortica, delle arterie polmonari e instabilità vasomotoria.
In letteratura è riportato che i pazienti affetti da ATS hanno una ridotta aspettativa di vita, generalmente il decesso avviene in età pediatrica per complicanze cardiorespiratorie e, ad oggi, sono descritti solo pochi pazienti in età adulta.
Il gene responsabile di ATS, SLC2A10, codifica per un trasportatore facilitato del glucosio (GLUT10), che sembra essere in grado di trasportare anche acido ascorbico (vitamina C).
La trasmissione della patologia è di tipo autosomico recessivo, ovvero la mutazione deve essere presente in entrambe le copie del gene SLC2A10 (omozigosi). Generalmente gli individui affetti nascono da genitori portatori sani della mutazione causale (con la mutazione in una sola copia del gene responsabile, eterozigosi), non affetti, ma a rischio di generare figli con ATS. Tale rischio è del 25% ad ogni gravidanza, indipendentemente dal sesso del nascituro, nei rimanenti casi i figli della coppia saranno portatori sani della condizione (50% delle probabilità) come i genitori, o non portatori di ATS (25% delle probabilità).

Conclusioni
Sulla base delle informazioni anamnestiche, del quadro clinico, dell'esame obiettivo e del test molecolare eseguito si pone per Hacis e Anel la diagnosi di Sindrome delle Arterie Tortuose (ATS) a trasmissione autosomica recessiva.
Si consiglia per entrambi:
- AngioTC/RMN dell'intero sistema arterioso, previo consulenza con il medico curante.
- Follow-up cardiologico e vascolare, strumentale e specialistico.
- Valutazione oculistica, se non effettuata recentemente.
- Valutazione ortopedica per l'ipermobilità articolare e le alterazioni scheletriche (scoliosi, valgismo delle ginocchia, piedi piatti).
- di effettuare esercizi in assenza di gravità (nuoto non agonistico e cyclette) per l'ipermobilità articolare, previa valutazione cardiologica.

Per la coppia Demirka- Kjanija si consiglia:
- In caso di gravidanza diagnosi prenatale per ATS.
- Ricerca della mutazione c.254T>C nell'esone 2 del gene SLC2A10 ai fratelli dei Sig.ri Kjanija e Demirka e al figlio non valutato della coppia.

A disposizione per eventuali approfondimenti e chiarimenti.
Cordiali saluti,

Dott.ssa Marina Venturini
Dermatologa

Dott.ssa Chiara Dordoni
Specializzanda in Genetica Medica

Dott. Marco Ritelli
Genetista Medico

Prof. Marina Colombi
Direttore Scuola di Specializzazione in Genetica Medica

Divisione Dermatologia: tel 0303995302 e-mail marinaventurini@libero.it P.le Spedali Civili 1
Sezione Biologia e Genetica: tel 0303717265/241 fax 0303717241 e-mail colombi@med.unibs.it V.le Europa 11
25123 Brescia