



Syndrom DiGeorge

*A. Mrkvičková, K. Pernicová, R. Řezáč, S.
Schniererová, D. Šabatová*

DGS

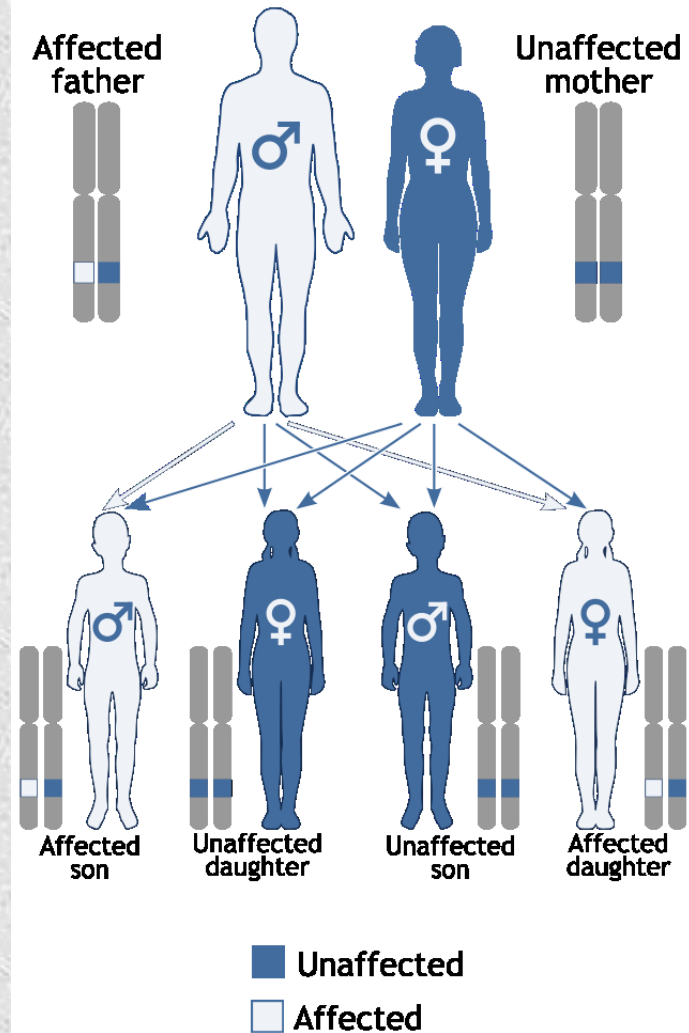
- o též **velokardiofaciální syndrom** ,
- o patří mezi takzvané *mikrodeleční syndromy* či *syndromy genů naléhajících na sebe*,
- o byl popsán v roce **1968** dětským endokrinologem **Angelo DiGeorgem**,
- o prevalence: 1:4000.

Etiologie a patogeneze

- Nejčastější příčinou je **delece na dlouhém raménku 22. chromozomu** (úsek 22q11, přítomná u 90 % pacientů.)
- Vědci předpokládají, že ztráta určitého genu na chromozomu 22 – **T-BOX 1 genu (TBX1)** – tedy specifického transkripčního faktoru, je zodpovědná za některé charakteristické znaky (např. defekty srdce).

- o Pro DiGeorgův syndrom je nejtypičtější delece úseku 22q11.2
- o Syndrom se vyskytuje většinou **sporadicky**
- o Pro potomky pacienta je riziko opakování 50% - AD dědičnost

Autosomal dominant

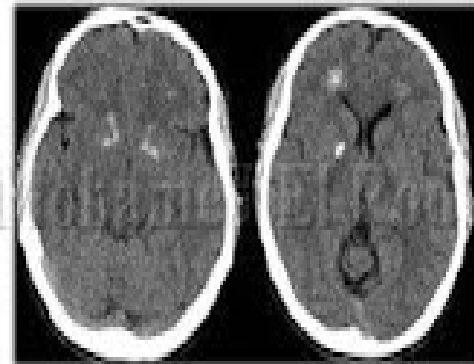


o *Vzhledem k podobným fenotypovým projevům (obecně velokardiofaciální anomálie) a stejné delecí jsou v poslední době DiGeorgův, Shprintzenův a Takaův syndrom řazeny pod označení **CATCH 22** :*

- o **C**ardiac Abnormality (especially tetralogy of Fallot)
- o **A**bnormal facies
- o **T**hymic aplasia (T cell deficit)
- o **C**left palate
- o **H**ypocalcemia/**H**ypoparathyroidism.

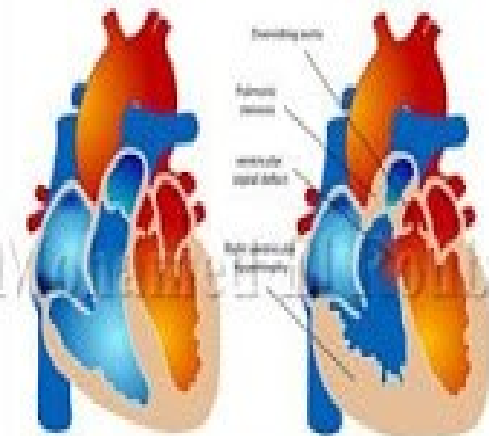
DiGeorge Syndrome

- ≡
- Basal Ganglia and Periventricular Calcification
- +
- Cardiac (tetralogy of Fallot)
- +
- Abnormal facies
- +
- Thymic aplasia
- +
- Cleft palate



Normal heart

Tetralogy of Fallot



Klinický obraz

- o Předpokládá se, že delece na 22. chromozomu způsobuje poruchy v migraci buněk neurální lišty.*
- o Dochází k poruše **vývoje třetí a čtvrté žaberní výchlípky**, jejímž následkem je omezený vývoj (až úplná absence) **brzlíku a příštítných tělísek**. Narušen může být i vývoj štítné žlázy.*
- o Typické jsou rovněž vrozené vady srdce a velkých cév a různé abnormality v obličejové krajině včetně rozštěpů (například patra).*
- o Relativně častá je i mentální retardace.*

- Postižení je variabilní a jeho **závažnosti je úměrný deficit T-lymfocytů**, které jsou přítomny pouze v nízkých hladinách a v některých případech T-lymfocyty zcela chybí.
- Redukovány jsou i orgánové thymodependentní oblasti jako parakortikální zóny lymfatických uzlin.
- Deficit T-lymfocytů má sklon se s věkem normalizovat a okolo 5 let věku mohou T lymfocyty dosáhnout normálních hodnot.
- Mimo poruchy imunity a náchylností především k některým virovým a mykotickým infekcím se syndrom vyznačuje i **hypokalcémií** (kvůli nepřítomnosti parathormonu z příštitných tělísek) a případnou tetanií.
- Nemoc doprovází hypothyroidismus, hypoparathyroidismus, trombocytopenie.

Diagnostika

- o ***klinické vyšetření*** – celkové vyšetření pacienta, echokardiografie, RTG vyšetření
- o ***genetické vyšetření*** – detekce delece 22 q (pomocí metod ***FISH, MLPA, CGH, aCGH***)
- o ***fetální echokardiografie***
- o ***prenatální diagnostika*** – prenatální screening může zachytit pouze podezření při detekci srdeční vady u plodu, jinak musí být vyšetření cílené

Terapie

- o léčba je **symptomatická**,
- o v těžších případech je možnost **transplantace** kostní dřeně s periferními lymfocyty či transplantát z kultivované thymové tkáně,
- o obličejové a srdeční vady je možno řešit **chirurgickou cestou**.



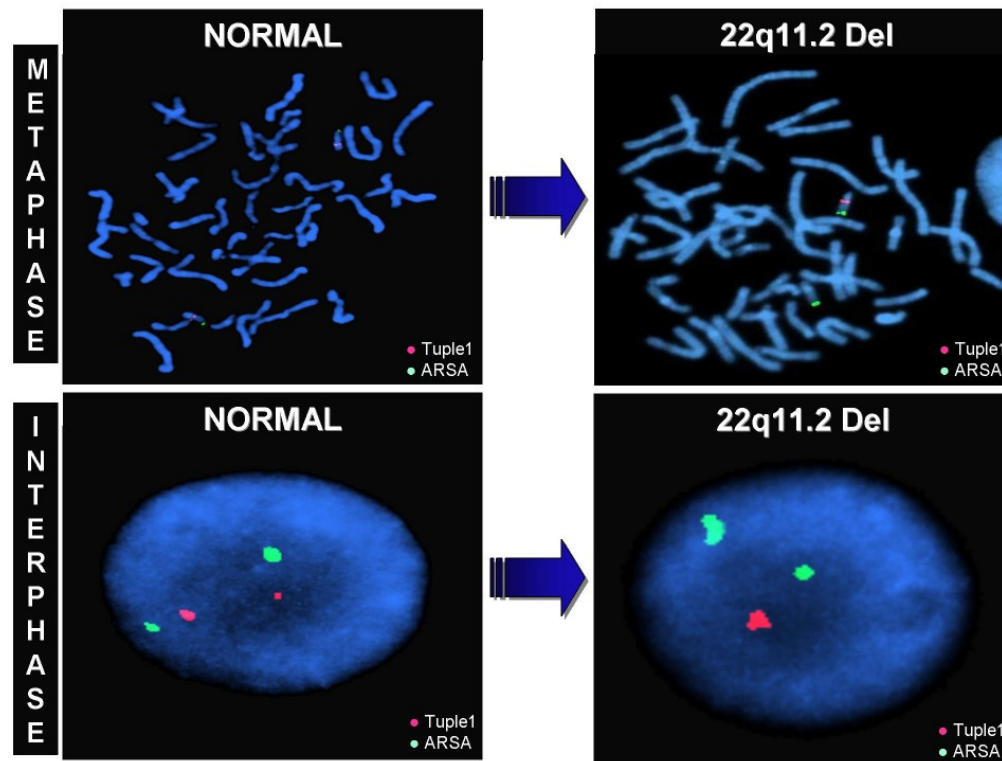
o Zdroje:

o BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. Imunodeficiencie. 1. vyd. Praha : Grada, 2002. ISBN 80-247-0244-4.

o Wikipedie.cz, wikipedie.org.

o www.orpha.net

Fish analiza DiGeorge syndromu





Děkujeme za pozornost 😊