DiGeorgův syndrom

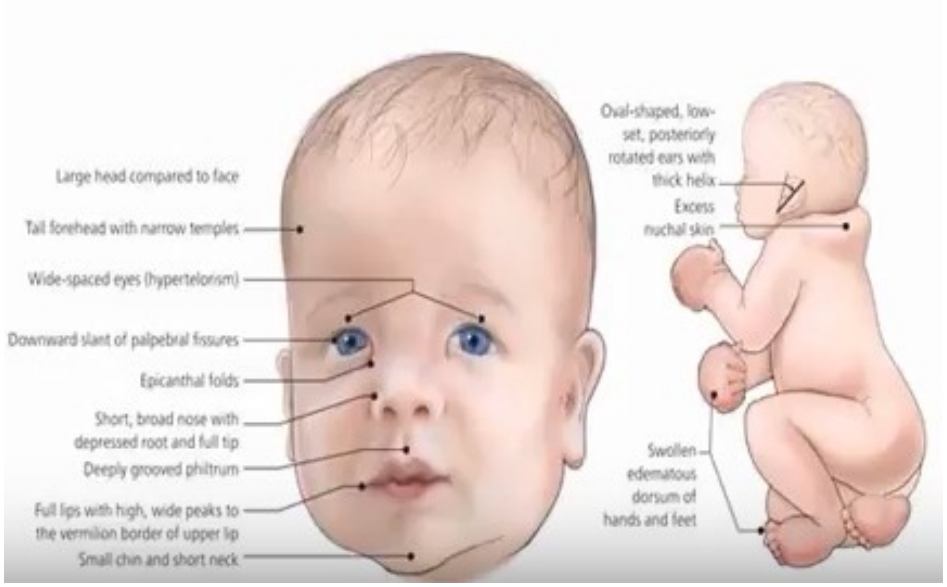
F 16029

DiGeorgův syndrom

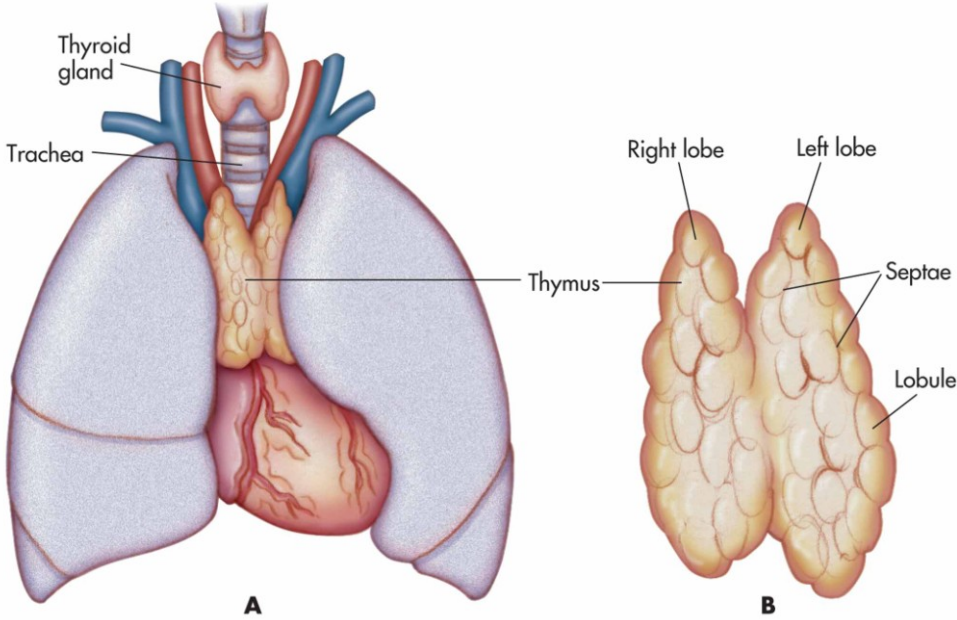
- Delece na dlouhém raménku 22. chromozomu (nejčastěji úsek 22q11.2)
- Delece nastane během meiotické rekombinace během spermatogeneze nebo oogeneze
- Prevalence odhadem 1:3000 nově narozených dětí

Klinický obraz

- Hypoplazie thymu, příštitných tělísek
- Funkční abnormality T- lymfocytů
- Vrozené vady srdce a velkých cév
- Abnormality v obličeji
- Rozštěpy
- Mentální retardace
- Snížená imunita
- Hypokalcémie



Klinický obraz

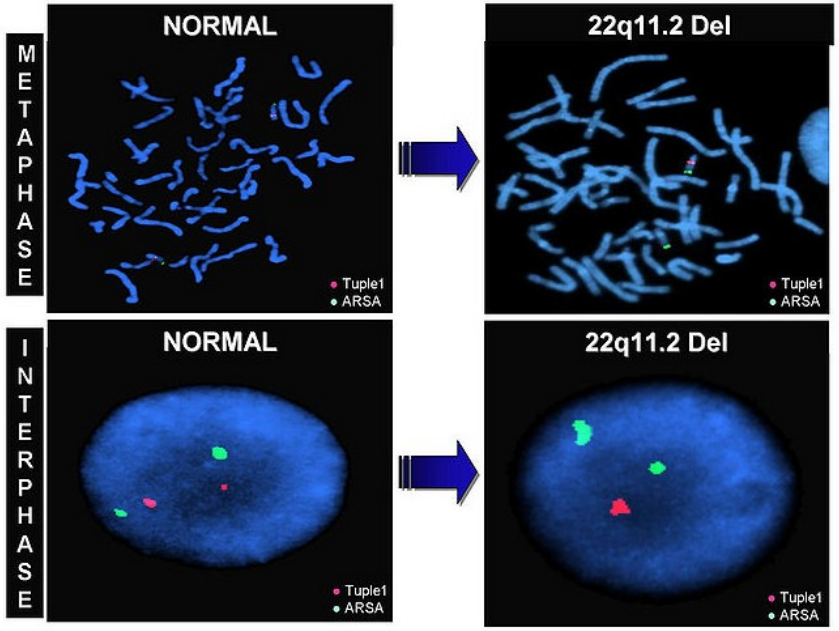


- Kvůli fenotypovým projevům řazen do označení CATCH 22
  - C **c**ardiac abnormality
  - A **a**bnormal facies
  - T cell deficit due to **t**hymic hypoplasia
  - C **c**left palate
  - H **h**ypocalcemia due to hypoparathyroidism resulting from 22q11 deletion

Diagnostika

- Prenatální (biochemické markery, karyotyp)
- Postnatální (karyotyp, klinický obraz)

- Kardiodefekty – EKG
- Detekce 22q11 delece - fluorescence in situ hybridizace (FISH, …)



Prognóza a terapie

- Prognóza je variabilní a záleží na vážnosti onemocnění
- U malých dětí je mortalita relativně malá (menší než 4%)

- Možnost léčby transplantací kostní dřeně nebo kultivované thymové tkáně
- Je nezbytné imunologické sledování
- Možné operace srdce, dostatečný přísun vápníku

Zdroje

- https://www.wikiskripta.eu/w/DiGeorg%C5%AFv_syndrom
- http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=567
- https://www.youtube.com/watch?v=Q9fTq8l2MLE