

# DiGeorgův syndrom

**DiGeorgův syndrom** (hypoplázie thymu a příštítných tělísek, **velokardiofaciální syndrom** (OMIM 192430 (<https://omim.org/entry/192430>)), Asociace CATCH 22, (OMIM 188400 (<https://omim.org/entry/188400>))) patří mezi takzvané mikroleční syndromy či syndromy genů naléhajících na sebe (**CGS** – **C**ontiguous **g**ene **s**yndromes).

## Etiologie

Nejčastější příčinou tohoto syndromu je delece na dlouhém raménku 22. chromosomu (úsek **22q11**), která je přítomná u 90 % pacientů s DiGeorgovým syndromem. Stejnou delecí nacházíme i u dvou dalších, fenotypově téměř totožných syndromů – **Takaova syndromu** a **Shprintzenova syndromu**. Pro samotný DiGeorgův syndrom je pak nejtypičtější **delece úseku 22q11.2 (DGCR – DiGeorge syndrome chromosome region)**. Popsány byly případy s mutací T-BOX 1 genu (TBX1) – tedy specifického transkripčního faktoru.

Syndrom se vyskytuje většinou **sporadicky**, popsány jsou však i případy **familiárního výskytu**, kde syndrom vykazoval autosomálně dominantní typ dědičnosti. Mimo vlastní delecí 22q11 byly popsány i translokace – např. t(2; 22), t(4; 22) či t(20; 22). Charakteristické příznaky tohoto syndromu byly popsány i u delecí na jiných chromosomech, než v oblasti 22q11 – například del(10p13), del(18q21.33) či del(4q21.3-q25).

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 (C**ardiac abnormality / **a**bnormal facies, **T** cell deficit due to thymic hypoplasia, **C**left palate, **H**ypocalcemia due to hypoparathyroidism resulting from **22q11** deletion; akronym CATCH 22 je inspirován názvem knihy *Catch-22* od *Josephy Hellera*).

## Patogeneze

DiGeorgův syndrom je porucha vývoje **třetí a čtvrté žaberní výchlípký**, jejímž následkem je omezený vývoj (až úplná absence) thymu a příštítných tělísek. Postižení je variabilní a závažnost onemocnění je úměrná deficitu T-lymfocytů, které jsou přítomny pouze v nízkých hladinách a v některých případech mohou T-lymfocyty zcela chybět. 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 příštítných tělísek) a případnou **tetanií**.

Narušen může být dále vývoj štítné žlázy a ultimobranchiálního tělíska. Typické jsou rovněž vrozené vady srdce a velkých cév a různé abnormality v obličejové krajině včetně **rozštěpů**. Relativně častá je i mentální retardace.

## Klinický obraz

Klinický obraz je variabilní a postihuje řadu orgánů. Typické jsou

- časté mykotické a virové infekce vyplývající z imunodeficiency,
- tetanické křeče, zvýšená svalová dráždivost, parestzie (klinické projevy hypokalcémie),
- vrozené vady srdce a velkých cév (zejména aortálního oblouku),
- rozštěpové vady obličeje a kraniofaciální dysmorfie - epikanty, vpadlý kořen nosu, rybí ústa (tvaru obráceného V), zkrácené philtrum, mikroretrognacie (malá ustupující brada) a okrouhlé široké boltce,

### DiGeorgův syndrom



*Dětský pacient s DiGeorgovým syndromem*

**Klinický obraz** Hypoplázie thymu, vrozené vady srdce a velkých cév, abnormality v obličeji, rozštěpy, mentální retardace, poruchy imunity, hypokalcemie, tetanie

**Příčina** Delece na dlouhém raménku 22. chromosomu (úsek 22q11)

**Diagnostika** Prenatální (biochemické markery, UZ markery, karyotyp), postnatální (karyotyp, klinický obraz)

**Incidence ve světě** Prevalence výskytu 1:3000

**Prognóza** Léčba je symptomatická, možnost transplantace kostní dřeně s periferními lymfocyty či transplantát z kultivované thymové tkáně

### Klasifikace a odkazy

**MKN-10** Q93 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q93>)

**MeSH ID** D004062 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D004062>)

**OMIM** 188400 (<https://omim.org/entry/188400>)

- mentální retardace,
- 30-40 % malý vzrůst.

## Terapie

Léčba je **symptomatická**, v těžších případech je možnost **transplantace** kostní dřeně s periferními lymfocyty či transplantát z kultivované thymové tkáně.

Obličejové a srdeční vady je možno řešit **chirurgickou** cestou.

## Odkazy

### Související články

- Chromosomální aberace
- Mikrodeleční syndromy
- Primární imunodeficeience

### Externí odkazy

- JĚŽOVÁ, Marta, Sylva HOTÁRKOVÁ a Katarína MŮČKOVÁ, et al. *Hypertextový atlas fetální patologie : Multimediální podpora výuky klinických a zdravotnických oborů* [online]. Portál Lékařské fakulty Masarykovy univerzity [online], ©2008. Poslední revize 2.2.2010, [cit. 26.11.2011]. ISSN 1801-6103. <<http://portal.med.muni.cz/clanek-463-hypertextovy-atlas-fetalni-patologie.html>>.

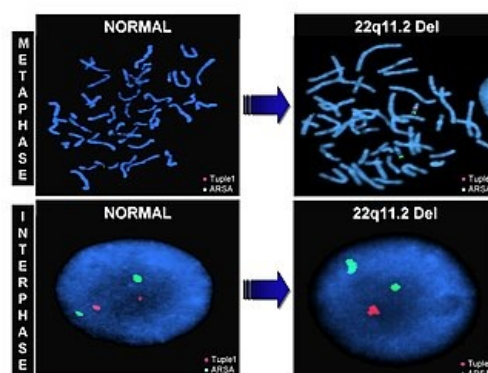
### Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 6. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficeience>>.

### Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficeience*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.

	mim.org/entry/188400)
<b>orphanet</b>	ORPHA567 ( <a href="http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&amp;data_id=126">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&amp;data_id=126</a> )
<b>MedlinePlus</b>	003329 ( <a href="https://medlineplus.gov/ency/article/003329.htm">https://medlineplus.gov/ency/article/003329.htm</a> )
<b>Medscape</b>	886526 ( <a href="https://emedicine.medscape.com/article/886526-overview">https://emedicine.medscape.com/article/886526-overview</a> )



Genetické vyšetření pacienta s DiGeorgovým syndromem pomocí metody FISH