

DiGeorge-szindróma

betegtájékoztató



Az élet egy öröklődő
tünetegyüttesel

Humán Genomért Alapítvány

Áttekintés

Mi a DiGeorge-szindróma?	4	A DiGeorge-szindróma több szervet érintő genetikai betegség, amelynek hátterében a sejtekben található módosult genetikai információ áll.
A DiGeorge-szindróma tünetei	5	A DiGeorge-szindróma tünetek szempontjából egy széles spektrumot felölelő betegség. A leggyakoribb tünetek közé sorolható a szívfejlődési rendellenesség és az immunrendszeri érintettség.
A DiGeorge-szindróma diagnózisa	6	A DiGeorge-szindróma genetikai diagnózisa vérmintából történik.
A DiGeorge-szindróma oka	7	Leggyakoribb oka az egyik 22-es kromoszóma több gént felölelő szakaszának hiánya.
A DiGeorge-szindróma kezelése	8	A korai diagnózis jelentősen segíti a megfelelő terápia alkalmazását és a szövődmények megelőzését.

Mi a DiGeorge-szindróma?

A DiGeorge-szindróma több szervet érintő genetikai megbetegedés, amelynek hátterében a sejtekben található módosult genetikai információ áll.

A DiGeorge-szindróma tünetek szempontjából egy széles spektrumot felölelő betegség. Az érintettek egy részében a legtöbb felsorolt tünet megtalálható, míg a betegek nagy részében csak a tünetek egy része, eltérő súlyossággal jelentkezik.

A szájpadhasadék gyakran megfigyelhető. A szájpadhasadék miatt előfordulhat etetési és hangképzési nehezítettség.

A csökkent védekezőképesség következtében gyakoriak lehetnek a visszatérő, fertőzések, főként felső- és alsó légúti vagy húgyúti-rendszerben jelentkező megbetegedések.

Magyarországon évente megközelítőleg 30-50 DiGeorge-szindrómában érintett gyermek születik.

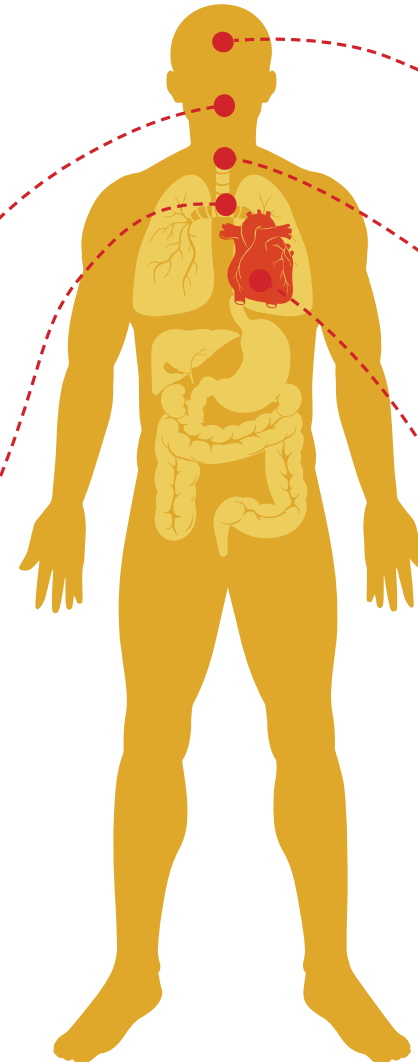
Milyen tüneteim lehetnek ?

Korai életkorban megkésett beszéd- és mozgásfejlődéssel találkozhatunk, serdülők esetén tanulási- és viselkedésbeli nehézségek jelentkezhetnek.

A mellékpajzsmirigy alulműködése miatt a kalciumszint alacsonyabb lehet, ami miatt izomgörcs is kialakulhat. A pajzsmirigy alulműködése krónikus fáradtsághoz, elhízáshoz, hasi panaszokhoz vezethet.

A betegek mintegy ¾-ében alakul ki szívfejlődési rendellenesség. Gyakran a nagyereket érintő eltérés is azonosítható.

Serdülők esetén szorongás, depresszió, kényszerbetegség, felnőttkorban pszichózis és skizofrénia is előfordulhat.



A DiGeorge-szindróma diagnózisa

A DiGeorge-szindróma molekuláris diagnózisának felállításához egy cső vérminta szükséges. A pontos diagnózis hozzájárul a szindróma progressiójának megismeréséhez, illetve az ismétlődési kockázat becsléséhez.

FISH vizsgálat:

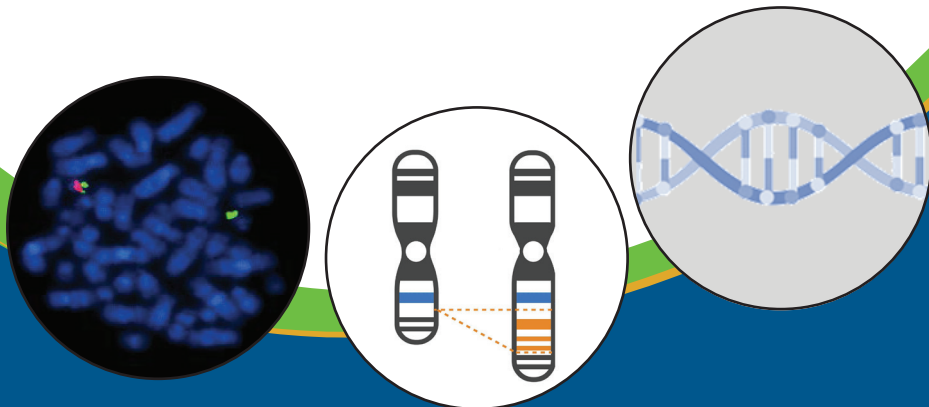
A fluoreszcens festékekkel jelölt kritikus kromoszómaszakasz meglétét vagy hiányát mikroszkóp segítségével azonosítják.

MLPA vizsgálat:

Meghatározható az érintett génszakasz mérete.

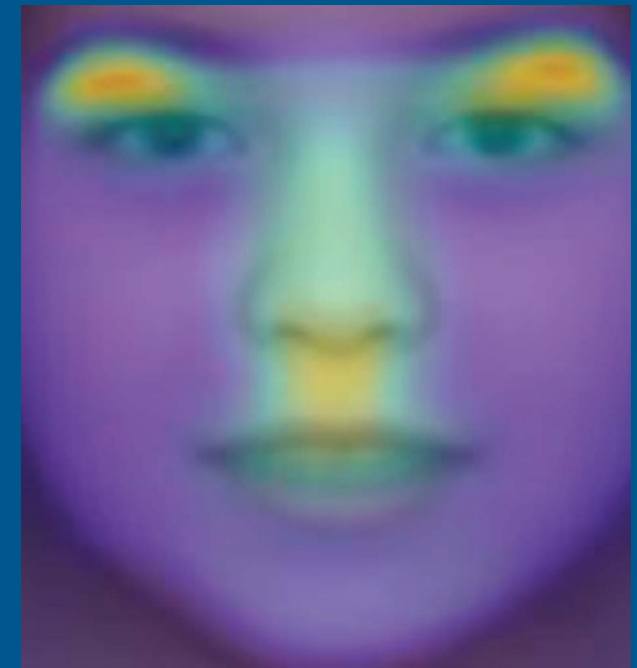
Nanopórus vizsgálat:

A *TBX1* gén nukleotidszintű eltérései vizsgálhatók nagy pontossággal.



Mi okozza a DiGeorge-szindrómát?

Leggyakoribb oka az egyik 22-es kromoszóma kritikus szakaszának hiánya. A betegek kisebb részében a hiányzó 22-es kromoszóma szakasz mérete eltérő. Rendkívül ritka esetekben egy gén egyetlen „betűjének” megváltozása okozza a betegséget. A DiGeorge-szindróma egyéb ritka változataiban az egyik 10-es, 17-es, 8-as, 4-es kromoszómából hiányzik egy rövid szakasz.



Melyek a kezelési lehetőségeim?

Jelen ismereteink alapján a DiGeorge-szindróma nem gyógyítható betegség. Azonban egy több szakorvosból álló munkacsoport számos terápiás lehetőséget biztosíthat, melyek a betegek életminőségének a javítását szolgálják. Fontos a minél korábbi diagnózis, mert befolyásolhatja a kezelési- és prevenciók lehetőségeinek alkalmazását.

Semmelweis Egyetem

II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika:

Ilyen komplex diagnosztikai kivizsgálást biztosít a Genetika Részleg által koordinált tapasztalt szakmai munkacsoport, ahol a felmérést követően lehetőséget biztosítunk az érintettek gondozására és utánkövetésére is.

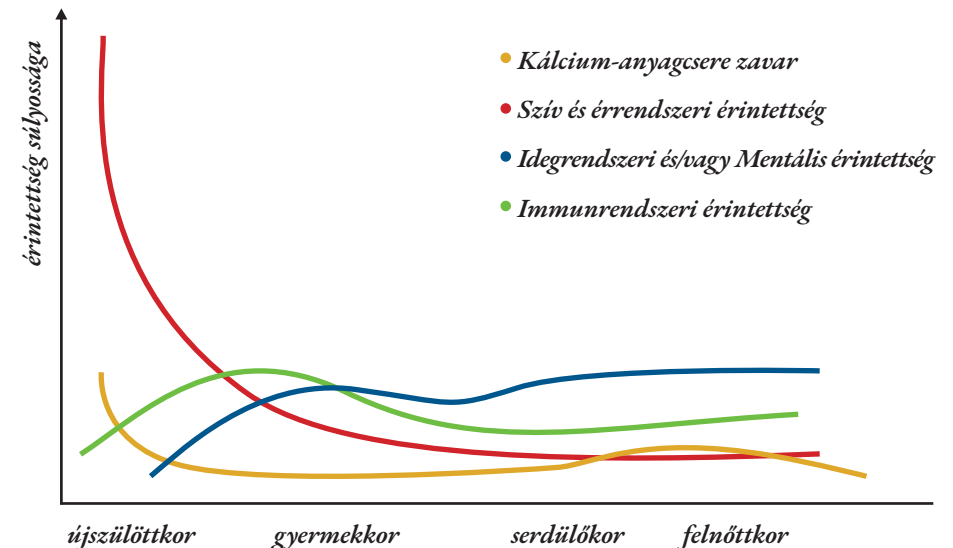
Kiemelten fontos a genetikai eltérés pontosítása és az érintettek személyre szabott gondozása!

A táplálási nehezítettség miatt csecsemőkorban javasolt a szoptatási tanácsadáson való részvétel (gyakrabban, kisebb mennyiségű táplálék bevitele).

A szív-és érrendszeri érintettség és a szájjpadhasadék a legtöbb esetben műtéti úton kezelhető.

A hormonszintek beállításával a súlyos tünetek kialakulása megelőzhető.

A módosult érzelmi-, értelmi- és mozgásfejlődés miatt a korai diagnózis kiemelten fontos, hiszen egy - neurológiai és pszichiátriai szakvéleményt követő - egyénre szabott korai fejlesztéssel, szoros követéssel bizonyos tünetek kezelhetők vagy megelőzhetők.



Gyakori kérdések

A gyermekem arcán leírt eltérések, ún. „minor anomáliák” mennyire veszélyesek?

A DiGeorge-szindrómában jellemzően előfordulnak bizonyos, az arcon látható, panaszt nem okozó, az életminőséget nem befolyásoló finom eltérések.

Milyen gyakran szükséges kontroll vizsgálatra járnom?

A diagnózist követően az első életévben kétszer, majd évente egyszer javasolt a kontroll vizsgálat genetikai szakrendelés keretében, a betegség utánkövetése, aktuális állapotának felmérése céljából. Az egyéb szakorvosi utánkövetések egyénileg meghatározott ütemben, a tünetek súlyosságától függően zajlanak.

Milyen hatása van a DiGeorge-szindrómának a várható élettartamra?

Mivel a betegség lefolyása minden érintett esetében más, a jelenlegi ismereteink alapján nehezen megítélhető a DiGeorge-szindróma hatása a várható élettartamra.

Szükséges-e közölnöm a családommal, hogy DiGeorge-szindrómás vagyok?

A DiGeorge-szindrómával diagnosztizált beteg (korlátozott cselekvőképesség esetén a törvényes képviselő) saját döntése a diagnózisának megosztása családtagjaival. A megosztás a családban a családtervezés előtt álló családtagok számára lényeges lehet a tudatos családtervezés miatt.

Társulhat-e a DiGeorge-szindróma más genetikai megbetegedéssel?

Előfordulhat, hogy a DiGeorge-szindrómára jellemző örökítőanyag eltérés mellett további betegségkókozó eltérések is igazolhatók, amelyek módosíthatják a tünetek spektrumát.

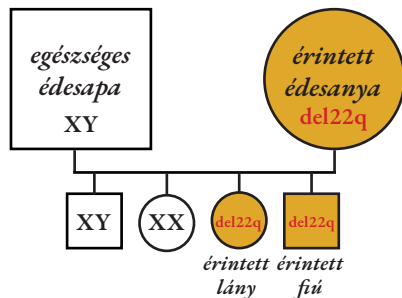
Kaphat SARS-CoV-2 elleni oltást a DiGeorge-szindrómás gyermekem?

Mivel a DiGeorge-szindróma az immunrendszer éretlenségével járhat, az érintettek oltási rendjéről a többi oltáshoz hasonlóan immunológus szakorvossal szükséges konzultálni.

Családtervezés

A DiGeorge-szindróma 10-ből 9 esetben a korai, a megtermékenyítés körüli időszakban alakul ki. Az esetek kisebb hányadában (10%) az eltérést az érintettek szüleitől öröklik. A betegség nemtől és etnikumtól függetlenül mindenhol ugyanakkora gyakorisággal fordul elő.

Családtervezés vagy várandósság esetén genetikai tanácsadás javasolt, mivel a páciensek 50% eséllyel öröklítik tovább a születendő gyermek nemétől függetlenül a genetikai eltérést. Azon esetekben, ahol több eltérés valószínűsíthető a szindróma hátterében a genetikai vizsgálattal, ez az arány egyénileg változhat.



Amennyiben a szülők igénylik, lehetőség van a várandósság alatt magzati diagnosztikára, valamint mesterséges megtermékenyítés esetén a beültetést megelőző célzott genetikai vizsgálatok elvégzésére is.

Betegszervezetek világszerte

Franciaországi DiGeorge-szindróma betegszervezet
email: presidence@generation22.fr

Írországi 22q11.2 betegszervezet
email: twenty.two.g@gmail.com

Norvégiai 22q11.2 betegszervezet
email: annetoveh@gmail.com

Finnországi DiGeorge-szindróma betegszervezet
email: info@22q11finland.fi

Nemzetközi 22q11.2 betegszervezet
www.22q.org
email: info@22q.org

Készült a Humán Genomért Alapítvány jóvoltából.

Kérjük, amennyiben teheti, támogassa Alapítványunkat!

Bankszámlaszámunk: HU85 11709026-2000156-0-00000000

Hálásan köszönjük, hogy hozzájárul a kezelhető genetikai megbetegedések kutatásának, diagnosztikájának és terápiájának támogatásához!



Szakmai referens: Dr. Szumutku Fanni

Szakmai felelős: Dr. Kovács Árpád Ferenc

Lektorálta: Prof. Dr. Fekete György

Szerkesztő: Fekete Nóra

Grafikai tervezés és korrektúra: Pátrovics Laura

A betegtájékoztatót szakmailag ellenőrizte és jóváhagyta a Humán Genomért Alapítvány Kuratóriuma. Jelen betegtájékoztató a legkorszerűbb irányelvek és irodalmi adatok összefoglaló eredményei tükrében készült.

A betegtájékoztató verziója: I/2022.06.16 kiadás. © 2022.

Minden jog fenntartva!

Jelen tájékoztató részleges vagy teljes felhasználása kizárólagosan a Kuratórium írásos engedélyét követően lehetséges.

