

## Σύνδρομο DiGeorge

### Γενική περιγραφή:

Το σύνδρομο DiGeorge (DGS) είναι μια συγγενής διαταραχή με ευρεία φαινοτυπική εμφάνιση, η οποία προκύπτει κυρίως από τη μικροδιαγραφή ενός τμήματος του χρωμοσώματος 22 σε μια θέση γνωστή ως 22q11.2.

Εμφανίζεται σε 1 ανά 3000–6000 γεννήσεις και κατανέμεται εξίσου μεταξύ ανδρών και γυναικών.

### Αίτια:

Στα περισσότερα παιδιά με 22q11.2DS λείπουν 30 έως 40 γονίδια, λόγω της μικροδιαγραφής. Η ακριβής λειτουργία πολλών από αυτά τα γονίδια δεν είναι γνωστή, αλλά η έλλειψη του γονιδίου *TBX1* στο χρωμόσωμα 22 πιθανότατα προκαλεί τα πιο κοινά σωματικά συμπτώματα του συνδρόμου. Αυτά περιλαμβάνουν καρδιακά προβλήματα και υπερωισχιστία. Η απώλεια ενός άλλου γονιδίου (που ονομάζεται *COMT*) μπορεί επίσης να εξηγήσει τον υψηλότερο κίνδυνο για προβλήματα συμπεριφοράς και ψυχικές ασθένειες. Περίπου 9 στις 10 περιπτώσεις η μετάλλαξη συμβαίνει τυχαία. Εμφανίζεται κατά τη γονιμοποίηση ή νωρίς κατά την ανάπτυξη του μωρού στη μήτρα της μητέρας. Αυτό σημαίνει ότι τα περισσότερα παιδιά με τη διαταραχή δεν έχουν οικογενειακό ιστορικό.

### Κλινική εικόνα:

Τα κοινά κλινικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν μερικά από τα παρακάτω:

- Καρδιακές ανωμαλίες
- Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες, συμπεριλαμβανομένης της σχιστίας υπερώας και του οφθαλμικού υπερτελορισμού
- Υποπλασία παραθυρεοειδών, με αποτέλεσμα υπασβεστιαιμία, τετανία, επιληπτικές κρίσεις, νευρική κούραση
- Υποπλαστικός ή απών θύμος αδένας, με αποτέλεσμα μια σειρά από ανοσοανεπάρκειες
- Αναπτυξιακή καθυστέρηση
- Αυτοάνοσες διαταραχές σε ηλικιωμένους ασθενείς
- Οφθαλμικά συμπτώματα όπως στραβισμός (15-18%), διαθλαστικά σφάλματα, αμβλυωπία (4%) και εξώφθαλμος.

### Πηγές:

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK549798/>
- <https://www.sciencedirect.com/topics/immunology-and-microbiology/digeorge-syndrome>
- [https://eyewiki.org/Ophthalmic\\_Manifestations\\_of\\_DiGeorge\\_Syndrome](https://eyewiki.org/Ophthalmic_Manifestations_of_DiGeorge_Syndrome)
- <https://www.stanfordchildrens.org/en/topic/default?id=22q112-deletion-syndrome-90-P01682>