

| | |
|---|---|
| <p>DiGeorge-szindróma</p> | <p>/ VCFS 22q11.2 / 10q14 DGCR1, DGCR2</p> |
| <div data-bbox="188 427 625 1025" data-label="Image"> </div> <p data-bbox="188 1108 754 1211"> Kép forrása: https://www.omicsonline.org/norway/digeorge-syndrome-peer-reviewed-pdf-ppt-articles/ </p> | <p data-bbox="794 427 1377 1223"> A DiGeorge-szindrómában (amit Sedlacková DiGeorge-ot megelőzően már 10 évvel korábban helyesen leírt, mégsem ő lett híres) a rekurrens infekciók uralják a kórképet mentális érintettség és viselkedészavarok, szív és vesefejlődési rendellenesség, szájpadhasadék, jellegzetes arc (micrognathia, fülkagyló rendellenességei, hypertelorismus) mellett. Mivel a 3-as 4-es garattasak fejlődési rendellenessége, gyakori a thymus hypo/aplasia, a mellékpajzsmirigy hypoplasia, ez utóbbi következménye a parathormon hiány, a hypocalcaemia miatt paraesthesia, görcsök, tetania léphet fel. A gyakori infekciók a thymusfejlődési rendellenesség következményeként a celluláris immunitás zavara miatt alakulnak ki (a T lymphocyták száma csökkent illetve a T-sejt dependens antitest termelődése zavart szenved). Az életkor előrehaladtával az immunrendszer érése következtében az infekciók enyhülhetnek, de előfordulhat az is, hogy csontvelőtranszplantációra kerül sor. </p> |