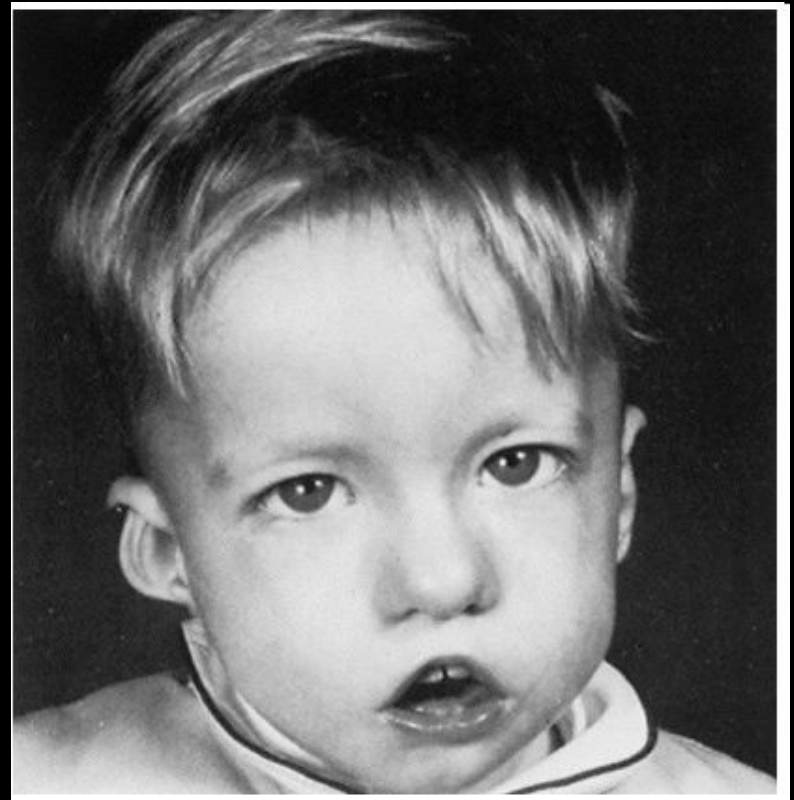





Синдром Ди Джорджи

ПОДГОТОВИЛА:
ОМАРОВА Д.Н
341 ГРУППА


▶ Характеризуется врожденным отсутствием вилочковой железы (тимуса), которая способствует нормальному продуцированию Т-лимфоцитов. Именно они помогают организму противостоять микробам и инфекциям. Неактивность паращитовидных желез – ещё одна составляющая синдрома Ди Джорджи, следствием которой является недостаточный уровень поддержания кальция в крови. Синдром Ди Джорджи сопровождается также большим количеством аномалий в развитии органов и систем организма.



- 
- ▶ Первое описание синдрома Ди Джорджи датируется 1965 годом и принадлежит американскому педиатру и эндокринологу А.М. ДиДжорджи. Заболевание встречается достаточно редко, всего у 1,5 - 3% новорожденных, в равной доле, как у мальчиков, так и у девочек. Рассмотрим подробнее, что это за болезнь, чем она обусловлена, признаки её возникновения и поддается ли синдром Ди Джорджи лечению.



- ▶ Было установлено, что механизм возникновения аномалии имеет связь с отклонениями внутриутробного развития плода на ранних сроках беременности. Точного же объяснения аплазии вилочковой железы у новорожденных на сегодняшний день нет. Большинство случаев синдрома Ди Джорджи спровоцировано хромосомными аномалиями. Генная мутация заключается в том, что выпадает один из участков 22-й хромосомы, вызывая серьезный генетический дефект. Некоторые ученые полагают, что данное нарушение вызвано неблагоприятной наследственностью, однако неоспоримых доказательств у теории нет, тем более что дефект в 22-й хромосоме фиксируется только в 80% случаев синдрома.



Прочие случаи синдрома Ди Джорджи связывают с нарушениями развития эмбриона, которые стали следствием патологий в организме матери. К ним относятся:

- ▶ *Инфекционные заболевания в период беременности (краснуха, корь, герпес);*
- ▶ *сахарный диабет;*
- ▶ *травма головного мозга;*
- ▶ *приём препаратов, запрещенных на ранних сроках беременности;*
- ▶ *употребление алкоголя;*
- ▶ *воздействие химикатов.*



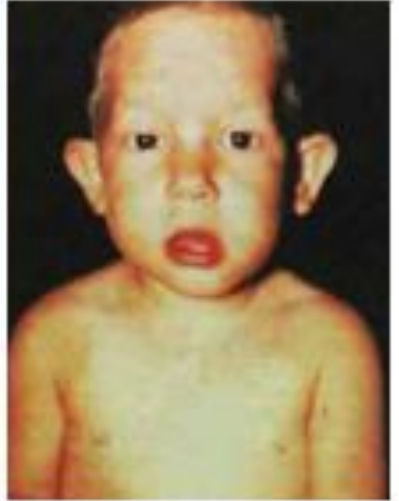
- ▶ Сегодня существует безопасный способ выявить синдром Ди Джорджи, а также ряд микроделеций, способствующих появлению тяжелых заболеваний. Это неинвазивный пренатальный ДНК тест Panorama, который эффективен уже с девятой недели беременности. Помимо абсолютной безопасности Panorama обладает высокой точностью – около 99%. Суть теста в том, что беременная женщина сдает кровь из вены, а из полученного материала выделяется ДНК плода. Именно генная информация плода изучается на наличие хромосомных аномалий. Кроме того, ДНК – тест позволяет узнать пол ребенка уже на ранних сроках.

Основные симптомы синдрома Ди Джорджи, которые могут варьироваться у разных пациентов:

▶ Врожденные пороки сердца

▶ Нарушения в строении структур лица

1. микроцефалия (уменьшенные размеры черепа и головного мозга);
2. гипертелоризм (широко посаженные глаза);
3. уши расположены низко, малого размера, деформированы;
4. наличие эпикантуса (кожная складка у внутреннего угла глаза);
5. расщелина губы или нёба;
6. микрогнатия (недоразвитие костей верхней челюсти);
7. косоглазие;
8. антимонголоидный разрез глаз (опущение наружных углов глазных яблок).



▶ **Нарушения в развитии ЦНС (центральной нервной системы)**

- ▶ атрофия коры головного мозга, из-за которой происходит поражение большого количества двигательных и чувствительных функций;
- ▶ гипоплазия мозжечка, вызывающая плохую координацию.

▶ **Патологии ЖКТ (желудочно-кишечного тракта)**

- ▶ отсутствие выходного анального отверстия (атрезия ануса);
- ▶ сужение или укорочение пищевода;
- ▶ анальные фистулы (патологические каналы между прямой кишкой и другими органами).

▶ **Патологии глаз**

- ▶ дисгенезия передней камеры, характеризующаяся изменением угла передней камеры глаза;
- ▶ дефекты глазного яблока (радужки или хрусталика);
- ▶ аномалии сосудов сетчатки, следствием которых становится нарушенное питание сетчатки;

▶ **Отклонения в развитии почек**

- ▶ жидкость в полости почки (гидронфроз);
- ▶ атрофия почек из-за нарушения их питания;
- ▶ попадание мочи в вышестоящие структуры почки (почечные чашечки, лоханки, почечные синусы), именуемое рефлюксом.



▶ **Аномалии зубов**


- ▶ позднее прорезывание;
- ▶ нарушение правильного развития эмали;
- ▶ кариес.

▶ **Аномалии скелета**

- ▶ наличие более пяти пальцев на конечностях (полидактилия),
- ▶ отсутствие ногтевых пластин,
- ▶ частые переломы костей в ситуациях, которые для здоровых людей оборачиваются лишь незначительными травмами (поскользнулся на улице).

- ▶ Для определения синдрома Ди Джорджи применяют метод физикального общего осмотра, кардиологические исследования (ЭхоКГ, электрокардиограмма), УЗИ щитовидной железы и тимуса, иммунологические пробы. Вспомогательную роль играет проведение общего и биохимического анализов крови, изучение анамнеза больного, генетические исследования. При осмотре больных синдромом Ди Джорджи могут определяться характерные для заболевания нарушения – расщепление твердого неба, аномалии строения лица, патологии ЛОР-органов. В анамнезе, как правило, выявляются частые эпизоды вирусных и грибковых инфекций, принимающих тяжелое течение, судороги, обусловленные гипокальциемией, нередко обнаруживается обширное кариозное поражение зубов.
- ▶ На ультразвуковых исследованиях вилочковой железы отмечается значительное уменьшение массы или даже полное отсутствие органа (агенезия). ЭхоКГ и другие кардиологические методы диагностики выявляют многочисленные пороки сердца (например, дефект межжелудочковой перегородки) и сосудов средостения. Иммунологические исследования подтверждают значительное падение уровня Т-лимфоцитов. Это же явление наблюдается в периферической крови и нередко сочетается с уменьшением концентрации белков-иммуноглобулинов. Биохимическое изучение крови свидетельствует о снижении уровня кальция и гормонов паращитовидной железы. Врач-генетик может выполнить поиск делеций в 22-й хромосоме посредством флуоресцентной гибридизации ДНК или мультиплексной полимеразной цепной реакции.

- 
- ▶ Прогноз синдрома Ди Джорджи большинством исследователей оценивается как неопределенный, так как данное заболевание характеризуется значительной вариабельностью симптомов. В тяжелых случаях имеется высокий риск ранней неонатальной смерти из-за сочетания сердечно-сосудистых и иммунологических нарушений. Более доброкачественные формы синдрома Ди Джорджи требуют достаточно интенсивной паллиативной терапии, особенно важно уделять внимание лечению и профилактике вирусных и грибковых инфекций. Интеллектуальное развитие больных несколько замедлено, однако при правильной педагогической и психологической коррекции проявления задержки развития можно нивелировать. Из-за частого спонтанного характера мутаций профилактика синдрома Ди Джорджи не разработана.

- 
- ▶ Специфического лечения синдрома Ди Джорджи на сегодняшний момент не существует, используют только паллиативные и симптоматические методики. Очень важно как можно раньше выявить врожденные пороки сердца и при необходимости произвести их хирургическую коррекцию, поскольку именно сердечно-сосудистые нарушения являются наиболее частой причиной неонатальной смерти при этом заболевании. Значительную опасность представляют собой судорожные приступы, обусловленные гипокальциемией, что требует своевременной коррекции электролитного баланса плазмы крови. Помощь хирургов при синдроме Ди Джорджи также может потребоваться для устранения пороков развития лица и неба.

- ▶ Из-за выраженного иммунодефицита любые признаки бактериальной, вирусной или грибковой инфекции являются поводом для срочного применения соответствующих препаратов (антибиотиков, противовирусных и фунгицидных средств). Для улучшения иммунного статуса больного синдромом Ди Джорджи может производиться заместительное вливание иммуноглобулинов, полученных из донорской плазмы. В отдельных случаях осуществлялась пересадка вилочковой железы, которая стимулировала образование собственных Т-лимфоцитов – это способствовало улучшению качества жизни больных.

