

Синдром Ди Джорджи

Синдром делеции 22 хромосомы



Что это за синдром?

- ▶ Это первичный иммунодефицит, для которого характерны аплазия или гипоплазия тимуса и паращитовидных желез.
- ▶ Врожденные пороки сердца
- ▶ Лицевые мальформации
- ▶ Характерные признаки:
широко расставленные глаза
низко расположенные уши
укороченный фильтр верхней губы

DiGeorge symptoms can be remembered as CATCH-22:



Cardiac Abnormality (especially tetralogy of Fallot)

Abnormal face

Thymic aplasia

Cleft palate

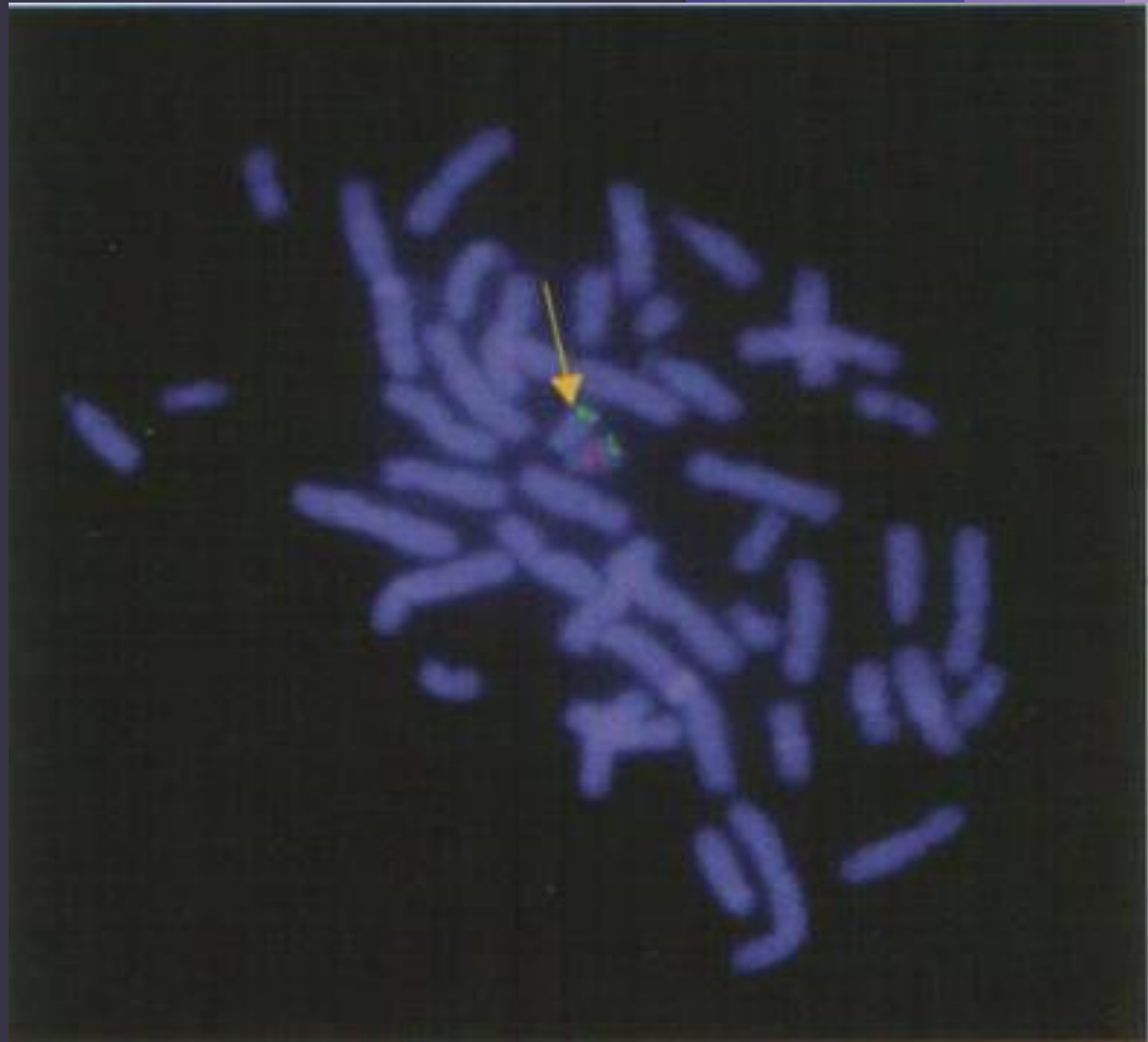
Hypocalcemia/Hypoparathyroidism

Причины

- ▶ делеция 22 хромосомы

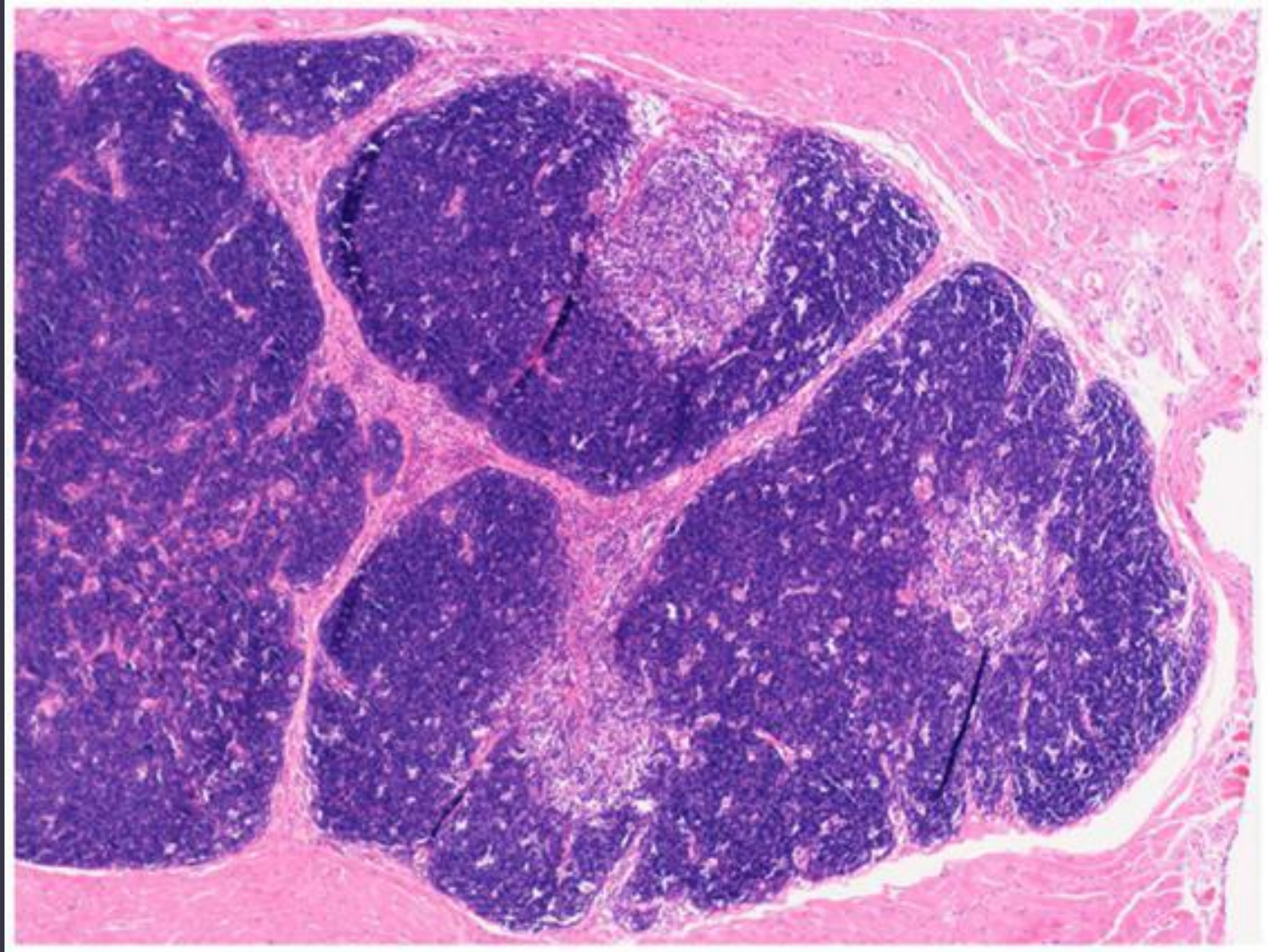
Возможными факторами риска являются:

- СД у матери
- употребление алкоголя во время беременности
- вирусные заболевания в первом триместре беременности



Диагностика

- ▶ Анализ анамнеза заболевания и жалоб
- ▶ Анализ анамнеза жизни
- ▶ Осмотр пациента
- ▶ Иммунный статус
- ▶ Общий и биохимический анализ крови
- ▶ УЗИ паращитовидных желез и тимуса
- ▶ ЭхоКГ сердца
- ▶ Флюоресцентная гибридизация ДНК



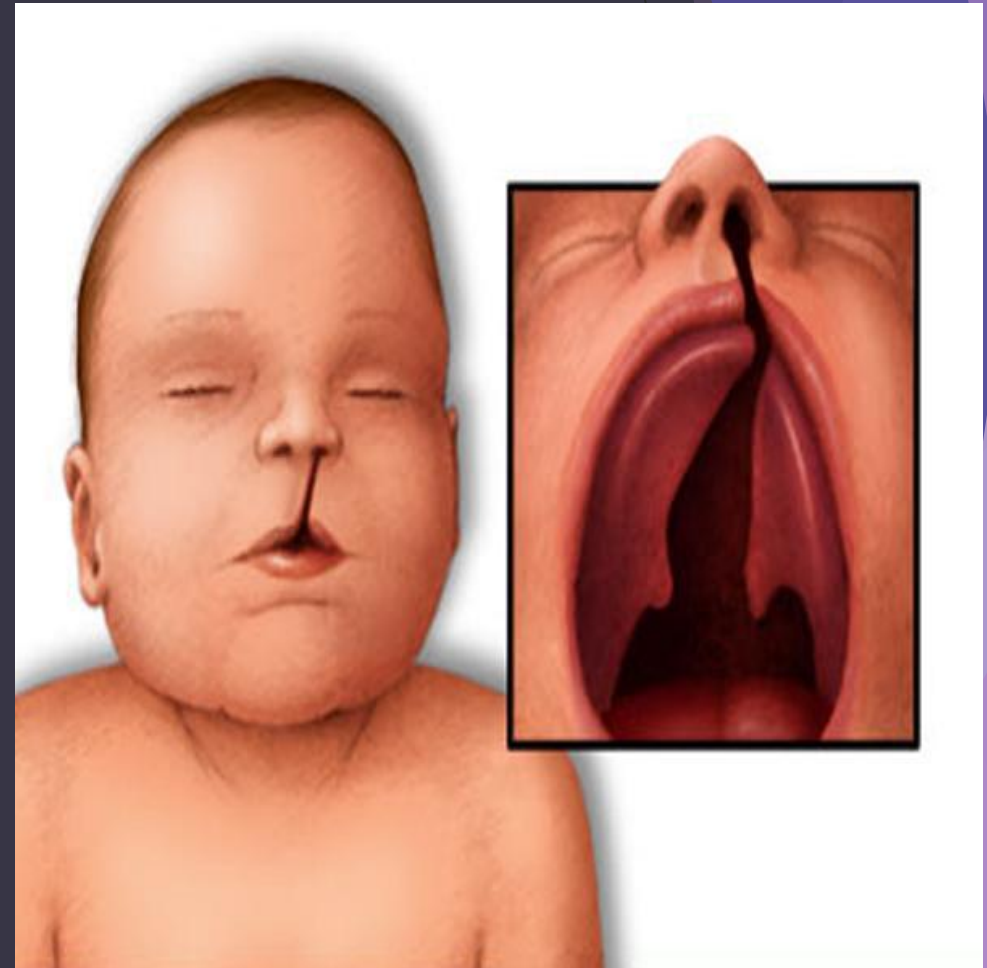
Лечение

- ▶ Антибиотики
- ▶ Противовирусные ЛП
- ▶ Противогрибковые ЛП (антимикотики)
- ▶ Заместительная терапия
- ▶ Хирургическое лечение
- ▶ Трансплантация фетального тимуса



Осложнения и последствия

- ▶ Значительное отставание в интеллектуальном развитии
- ▶ Развитие аутоиммунных заболеваний
- ▶ Развитие в раннем возрасте опухолевых заболеваний
- ▶ Летальный исход



Профилактика

- ▶ Профилактическая антибактериальная и антигрибковая терапия
- ▶ Исключение алкоголя при беременности
- ▶ До начала беременности необходимо сделать соответствующие противовирусные прививки



Делеция

- ▶ Делеция – относится по типу мутации к генной/точечной. это выпадение одного/нескольких нуклеотидов, при которых происходит укорочение молекулы ДНК
- ▶ Мутации со сдвигом «рамки считывания» могут привести к появлению терминирующего кодона => к прекращению синтезу полипептидной цепи и образованию укороченного продукта, биологически НЕ активного
- ▶ Мутации без сдвига «рамки считывания» не приносят большого вреда

Делеция – выпадение участка хромосомы, что вызывает изменение считывания кодонов

ИЗМЕНЕНИЕ В СТРУКТУРЕ ДНК

- ▶ Без сдвига «рамки считывания»:
выпадение фрагмента ДНК из 3 нуклеотидов или с числом нуклеотидов, кратным 3
- ▶ Со сдвигом «рамки считывания»:
выпадение одного или нескольких нуклеотидов, НЕ кратных 3

ИЗМЕНЕНИЕ В СТРУКТУРЕ БЕЛКА

Без сдвига «рамки считывания»:
происходит укорочение белка на одну или несколько АК

Со сдвигом «рамки считывания»:
синтезируется пептид со «случайной» последовательностью АК, т.к. изменяется смысл всех кодонов, следующих за местом мутации

Благодарю за внимание 😊

- ▶ ИФиТМ, 3 курс, 13 группа,
Кобахидзе Тамара