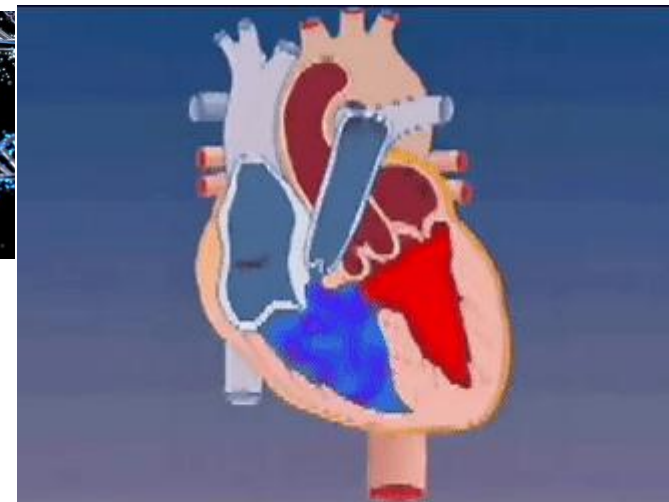
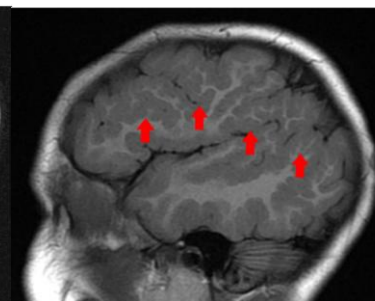
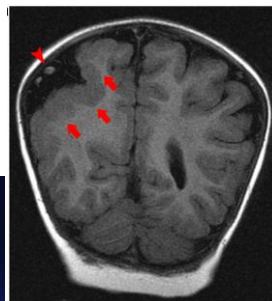




DiGeorge-szindróma irányelvi javallatok

Dr. Kovács Árpád Ferenc, Ph.D.

Esztergom, 2023.06.10

Epidemiológia
Patofiziológia
Etiológia
Prognózis
Anamnesztikus adatok
Klinikai tünettan
Laboratóriumi eltérések
Diagnózis felállítása
Terápia, algoritmusok

Genetics in Medicine (2023) 25, 100338



**Genetics
in
Medicine**

An Official Journal of the ACMG

www.journals.elsevier.com/genetics-in-medicine

REVIEW

Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome



ARTICLE INFO

ABSTRACT

Genetics in Medicine (2023) 25, 100344



**Genetics
in
Medicine**

An Official Journal of the ACMG

www.journals.elsevier.com/genetics-in-medicine

REVIEW

Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome



DiGeorge-szindrómára jellegzetes minor anomáliák

Epicanthus, telecanthus	Strabizmus	Ptózis	Elálló fülek
Coloboma	Hypertelorizmus	Alacsonyan ülő fülek	Microtia
Felfelé ívelő szemzug	Kisebb száj	Vékony felső ajak	Széles és besüppedt orrgyök
Szűk szemrés	Szűk és magas szápad	Kettőzött uvula	Microcephalia
II. lábujj a III. lábujjra helyezett	Micrognáthia	Hosszú philtrum	Retrognáthia

DiGeorge-szindrómára jellegzetes major anomáliák

Scoliosis, pillangó
csigolya, dongaláb

Periumbilicalis
vagy inguinalis sérv

Veseérintettség

Atópia, juvenilis IA

Csökkent T-sejt
szám

Thymus aplázia/
hypoplázia

Neonatalis
hypocalcaemia

Visszatérő
fertőzések

Thrombocitopénia,
anémia

Szívérrintettség
(TOF, CoA, VSD)

Szájpadérítettség

Táplálási és nyelési
nehezítettség

Alacsonynövés,
GH hiány

Megkésett
motoros fejlődés

Megkésett beszéd

Halláscsökkenés

Hypogamma-
globulinaemia

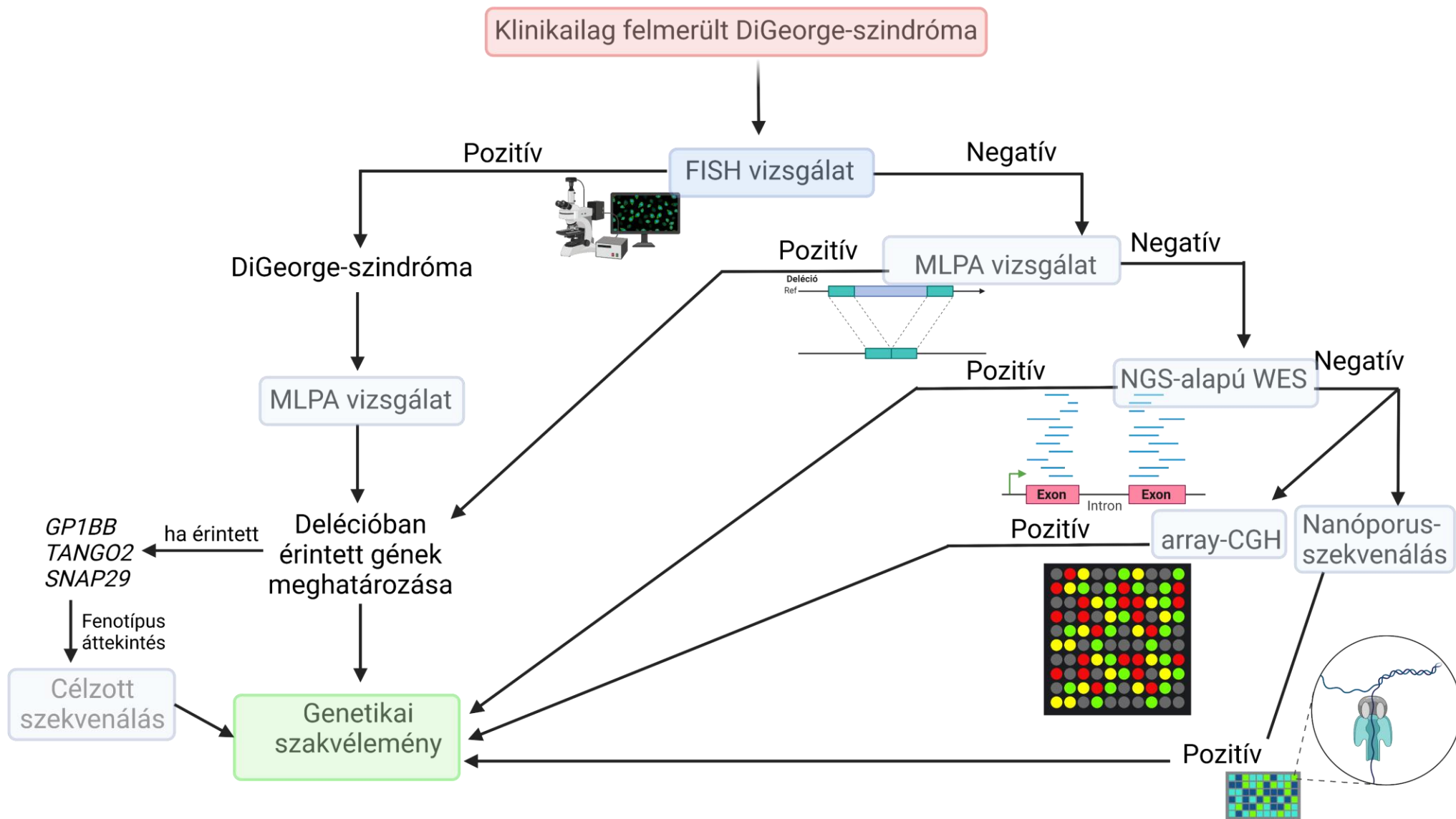
Pulm atrézia, Ao ív
anomália, MAPCA

Tanulási
nehezítettség

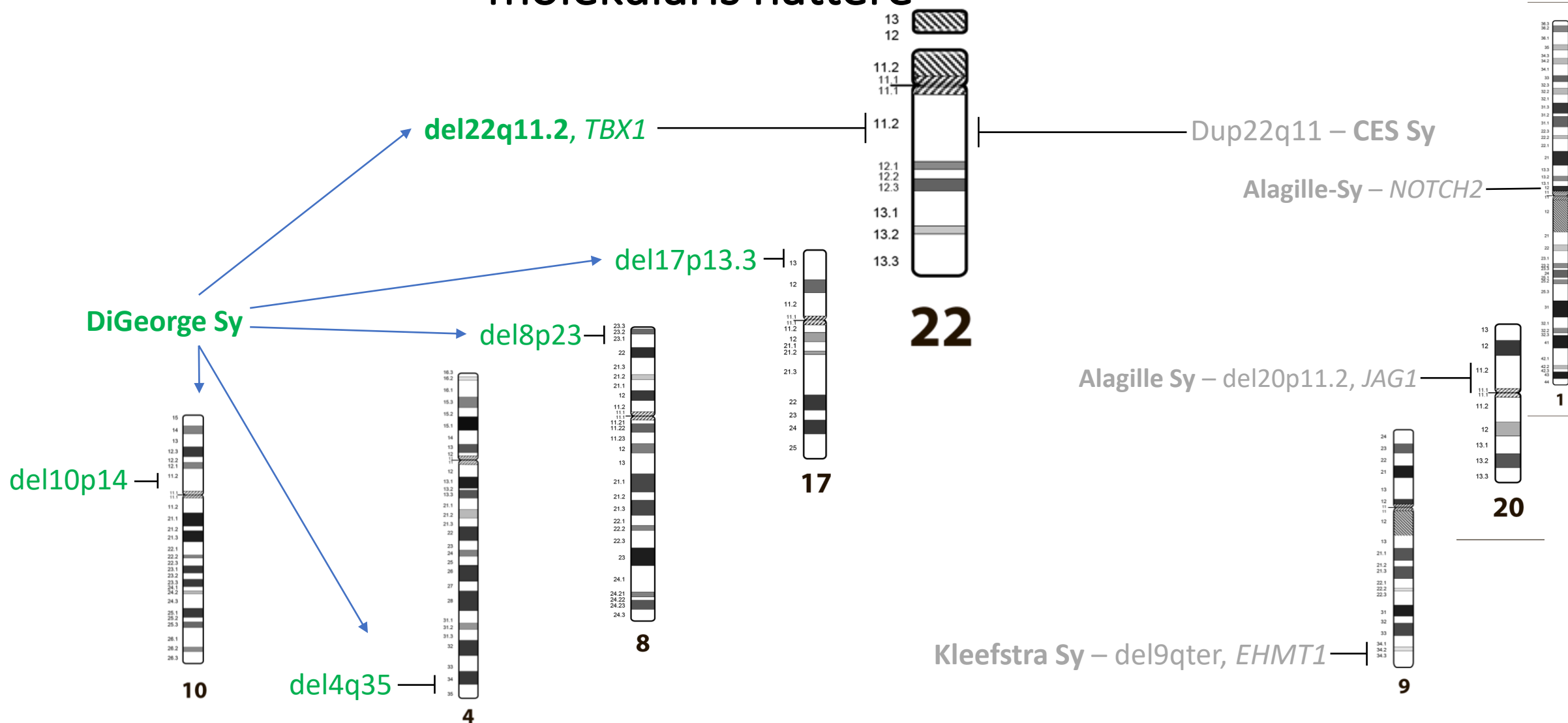
Izomhypotónia

5 PONT ELÉRÉSE ESETÉN JAVASOLT A DIGEORGE-SZINDRÓMA SPECIFIKUS MOLEKULÁRIS KIVIZSGÁLÁS

DiGeorge-szindrómára emlékeztető célzott fenotípus pontrendszer		
	Típus	Pontszám
Minor anomália és antropometria	legfeljebb 2 pont	
	Legalább két, DiGeorge-szindrómára jellegzetes minor anomália (2 pont)	
	Egy DiGeorge-szindrómára emlékeztető minor anomália és egyéb 2 minor anomália (1 pont)	
	Alacsonynövés (1 pont)	
	Nem jellegzetes, háromnál több minor anomália (1 pont)	
Immunológiai eltérések	legfeljebb 2 pont	
	Thymus hypoplasia/aplasia (2 pont)	
	vissztérő és/vagy elhúzódó fertőzések (1 pont)	
	T-sejt diszfunkció vagy csökkent keringő antitest titer (1 pont)	
Kardiológiai eltérések	legfeljebb 2 pont	
	Konotrunkális szívfejlődési rendellenesség (Fallot tetralógia, Aortaív interrupció, kamrai sövényhiány, nagyér transzpozíció) (2 pont)	
	ASD vagy pulm stenosis vagy egyéb összetett szívfejlődési rendellenesség (1 pont)	
Neurokognitív érintettség	legfeljebb 2 pont	
	jelentősen megkésett beszédfejlődés (2 pont)	
	ADHD vagy autizmus spektrumzavar jelei vagy izomhypotónia (1 pont)	
Egyéb érintettség	legfeljebb 2 pont	
	neonatalis hypocalcaemia vagy hypoparatiroidizmus (2 pont)	
	strabismus vagy juvenilis idiopátiás arthritis vagy scoliosis vagy köldöksérv vagy lágyéksérv vagy renális érintettség (1 pont)	
Összesen 10 pontból összegyűjtött pontszám:		



DiGeorge-szindróma és a szindrómával átfedő fenotípus molekuláris háttere



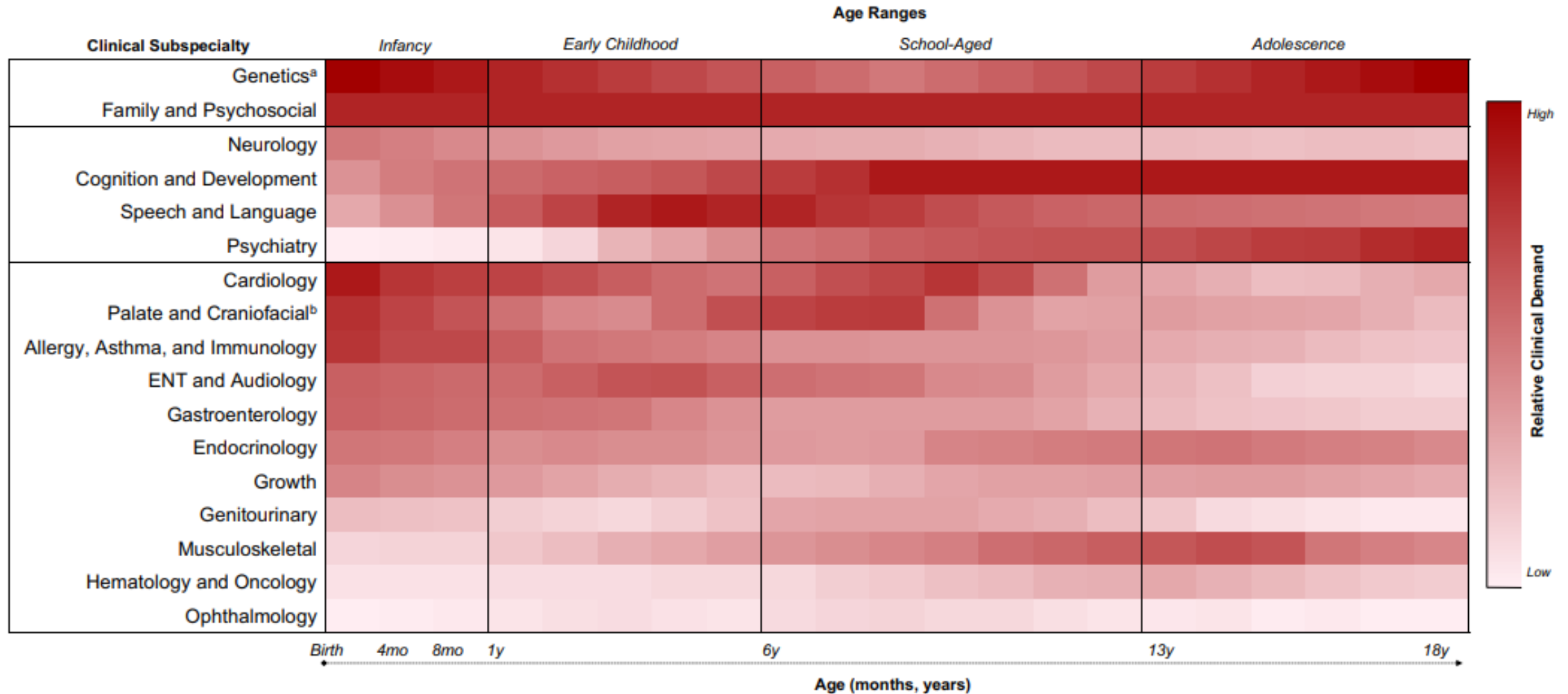
UTÁNKÖVETÉSI JAVALLATOK 1 – szakorvosi/szakellátási vizsgálat

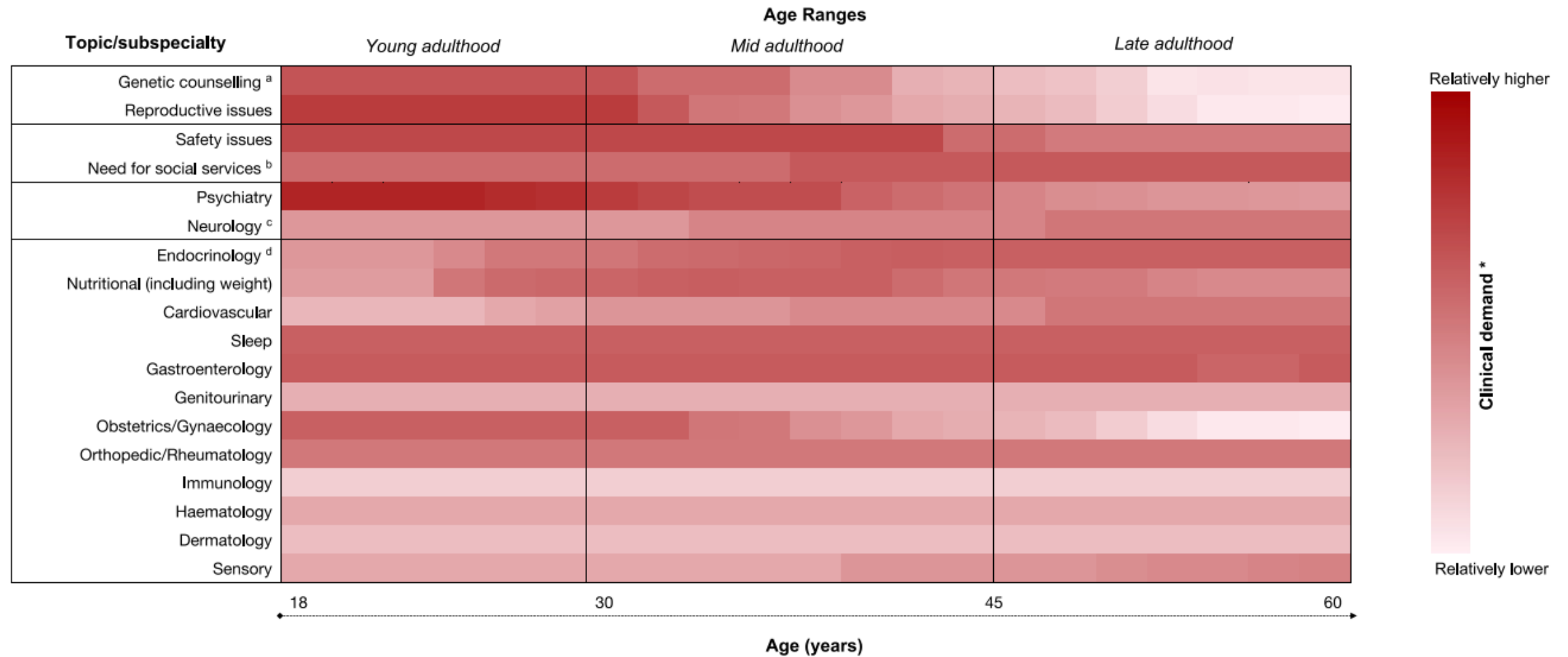
Utánkövetés	Diagnózis/ alapfelmérés	Évente	Első életévben	1-5 éves korban	6-12 éves korban	13-18 éves korban	Felnőttkor ban
Genetikai szakrendelés	igen	igen					igen
Endokrinológia	igen	igen					igen
Kardiológia	igen	CHD esetén		EKG és Ao gyök mérés	EKG és Ao gyök mérés	EKG és Ao gyök mérés	igen
Gasztroenterológia	igen	igen					igen
Neurológia és fejlődési mértéldkövek	igen		igen	igen	igen	igen	igen
Szájsebészeti Centrum	Igen						
Logopédia				igen	igen	igen	
Fül-orr-gégészet	igen		igen	igen	igen	igen	igen
Fogorvosi felmérés				igen	igen	igen	
Ortopédia – scoliosis szűrés					igen	igen	
Pszichiátriai felmérés	igen			igen	igen	igen	igen
Neuropszichológiai felmérés	igen					igen	

UTÁNKÖVETÉSI JAVALLATOK 2 – laboratóriumi, képalkotó és műszeres vizsgálatok

Utánkövetés	Diagnózis/ alapfelmérés	Évente	Első életévben	1-5 éves korban	6-12 éves korban	13-18 éves korban	Felnőttkor ban
Audiológia	igen	igen					
Hasi-UH: vese és húgyhólyag	igen						
Immunfenotipizálás	igen		igen	igen		igen	
IgG, IgA, IgM titer			igen	igen		Igen	
Vakcinációs válasz			Igen	igen			
Vérkép, össz- és ionizált Ca^{2+} , Mg^{2+} , 25-OH D vit, TSH, fT4	igen	igen					
Lipid profil, HbA1c, G, elektrolit							igen
Nyaki röntgen				igen (4 éves)			
Alvásvizsgálat					igen	igen	
Koponya-MR vizsgálat*							

Multidisciplinary demand over time in the pediatric 22q11.2DS population





TERÁPIÁS JAVALLATOK

Kardiológia

Immunológia

Endokrinológia

Logopédia

Szájsebészet

Bőrgyógyászat

Szemészet



Athymia:

- thymus transzplantáció
- mycobaktérium avium profilaxis

Now FDA Approved!

Thymus hypoplázia: Hypogammaglobulinaemia → IVIG

Alacsonynövés: GH teszt → GH pótlás

Megkésett beszéd: Felmérés 6-18 hónapos korban → augmentív kommunikáció fejlesztés (munkamemória és vizuális-térbeli percepció)



Köszönöm szépen a figyelmet!