

Zespół Di George'a D 82.1 **DiGeorge syndrome - DGS**

Rozpoznanie pewne

Dziecko płci męskiej lub żeńskiej, ze zmniejszoną liczbą limfocytów T CD3+ (poniżej $500/\text{mm}^3$) oraz dwoma z trzech poniższych charakterystycznych cech:

- 1) Wada serca lub dużych naczyń (przerwały przewod tętniczy, tetralogia Fallota, przerwany łuk aorty, nieprawidłowe odejście prawej tętnicy podobojczykowej)
- 2) Hipokalcemia trwająca powyżej 3 tygodni, wymagająca leczenia
- 3) Delecja w obrębie chromosomu 22q11.2

Rozpoznanie prawdopodobne

Dziecko płci męskiej lub żeńskiej, ze zmniejszoną liczbą limfocytów T CD3+ (poniżej $1\ 500/\text{mm}^3$) oraz delecją w obrębie chromosomu 22q11.2

Rozpoznanie możliwe

Dziecko płci męskiej lub żeńskiej, ze zmniejszoną liczbą limfocytów T CD3+ (poniżej $1\ 500/\text{mm}^3$) oraz przynajmniej jednym z następujących zaburzeń:

- 1) Wada serca
- 2) Hipokalcemia trwająca powyżej 3 tygodni, wymagająca leczenia
- 3) Dymorficzne cechy twarzy lub nieprawidłowości podniebienia

Spektrum choroby

U większości chorych z zespołem Di George'a defekt odporności rozpoznawany jest w pierwszych kilku miesiącach życia, podczas diagnostyki kardiologicznej wad serca, które bardzo często towarzyszą temu zespołowi i/lub delecjom w obrębie chromosomu 22.q11. Niektórzy chorzy demonstrują objawy przewlekłego zakażenia wirusowego lub grzybiczego bądź tężyczki. Ciężkość defektów odporności w zakresie układu T-komórkowego jest bardzo zróżnicowana. U wielu chorych zaburzenia odporności typu komórkowego ustępują w ciągu pierwszych lat życia. Częstym objawem zespołu są dymorficzne rysy twarzy oraz opóźnienie rozwoju intelektualnego. Choroby o podłożu autoimmunizacyjnym mogą występować u starszych pacjentów.