

## Почему так важно выявлять синдром делеции 22q11.2 (синдром Ди Джорджи/VCFS/22q)?



Синдром делеции 22q11.2 встречается чаще, чем муковисцидоз (делеция 22q11.2 наблюдается приблизительно в 1 случае на 2000 живорождений),<sup>1</sup> и может вызывать широкий спектр врожденных пороков, а также умственные нарушения легкой или умеренной степени.

**Раннее вмешательство врачей и специалистов по развитию может иметь критически важное значение для улучшения качества жизни ребенка.**

- 1. Гипокальциемия.** Низкие уровни кальция, или гипокальциемия, часто наблюдаются при синдроме делеции 22q11.2, особенно у новорожденных. Низкие уровни кальция могут приводить к судорогам. Часто бывает так, что причина гипокальциемических судорог остается незамеченной и без лечения, пагубно влияя на умственное развитие ребенка. **Необходимо вести контроль за признаками гипокальциемии у новорожденных с делецией 22q11.2, и в случае обнаружения незамедлительно проводить лечение.** Гипокальциемия может возникать повторно у пациентов, страдавших ей, при вспышках роста, в пубертате, при болезни или при хирургическом вмешательстве.<sup>2</sup>
- 2. Иммунодефицит.** Почти у 75% пациентов с делецией 22q11.2 имеются проблемы с иммунитетом. **В связи с риском иммунодефицита необходимо проводить оценку больных до введения вакцины, содержащей живые вирусы.**<sup>3</sup>
- 3. Патологии нёба.** Почти у 75% пациентов с делецией 22q11.2 наблюдаются проблемы с нёбом, структурные, функциональные или структурные и функциональные.<sup>4</sup> Эти проблемы могут приводить к трудностям с питанием и (или) речью. При отсутствии коррекции в раннем возрасте возможно нарушение формирования речи. **В большинстве случаев эти состояния поддаются лечению.**
- 4. Проблемы с питанием.** У новорожденных с делецией 22q11.2 часто встречаются проблемы с питанием, не связанные с патологиями нёба или сердца.<sup>5</sup> Первопричина проблем с питанием может быть связана с нарушением моторики глотки и пищевода и часто приводит к рефлюксу и запору. В редких случаях наблюдались мальротация кишечника и болезнь Гиршпрунга.<sup>6</sup> **Большинство этих проблем поддается лечению.**
- 5. Врожденные пороки сердца.** Почти 75% пациентов с делецией 22q11.2 страдают врожденными пороками сердца; это обнаружение часто является причиной диагноза.<sup>7</sup> **Если у пациента диагностирована делеция 22q11.2, его следует направить к кардиологу.**
- 6. С делецией 22q11.2 могут быть связаны и другие медицинские проблемы,** включая аномалии почек, потерю слуха, осложнения со стороны ЛОР-органов, аутоиммунные заболевания и скелетные аномалии.<sup>8, 9, 10</sup>

## Почему так важно выявлять **синдром делеции 22q11.2** (синдром Ди Джорджи/VCFs/22q)?

**Лечение состояний, перечисленных на другой стороне, и, в некоторых случаях, дополнительная физиотерапия, реабилитационная терапия и коррекционное образование могут помочь улучшить исход у пациентов с синдромом делеции 22q11.2.**

Чтобы получить более подробную информацию о синдроме делеции 22q11.2, посетите сайт [www.22q.org](http://www.22q.org).

### Что такое синдром делеции 22q11.2?

Синдром делеции 22q11.2 (синдром Ди Джорджи, вело-кардио-фациальный синдром или 22q), вызывается отсутствием участка 22 хромосомы. Это состояние приводит к поражению многих систем организма. У большинства детей с этим заболеванием имеются пороки сердца, проблемы с иммунной системой и характерные, хотя зачастую малозаметные, черты лица. Практически у всех имеются умственные нарушения легкой или умеренной степени, задержка развития речи. У некоторых детей встречаются низкие уровни кальция, проблемы с почками, проблемы с питанием, эпилепсия или другие проблемы со здоровьем. Примерно у одного из пяти детей с синдромом делеции 22q11.2 имеется расстройство аутистического спектра, у одного из четырех взрослых развивается психиатрическое заболевание, например шизофрения.

У детей с тяжелыми проблемами с сердцем или иммунной системой повышен риск смерти в раннем возрасте. У пациентов с синдромом делеции 22q11.2, переживших детский возраст, возможна более короткая продолжительность жизни и более высокий риск внезапной смерти.

### Что является причиной синдрома делеции 22q11.2?

У большинства пациентов с синдромом делеции 22q11.2 имеется делеция участка длиной 3 мегабазы (в среднем, содержащего 40 генов) на одной из копий 22 хромосомы. Делеция 22q11.2 происходит случайно и, в большинстве случаев, не является врожденной. Однако примерно 7% детей с синдромом делеции 22q11.2 унаследовали ее от одного из родителей, у которого также имеется это состояние. Тестирование обоих родителей может помочь определить шанс повторного возникновения этого состояния при следующей беременности.

### Что мне делать с результатом теста Panorama™, который показал высокий риск синдрома делеции 22q11.2?

Тест Panorama — скрининговый тест, а не диагностический. Любой результат, показывающий высокий риск, следует подтвердить амниоцентезом или биопсией ворсин хориона (CVS), которые включают в себя хромосомный микроматричный анализ (СМА), специфическим образом обнаруживающий отсутствующий участок хромосомы 22, который вызывает синдром делеции 22q11.2. Если пациент отказывается от амниоцентеза и CVS, хромосомное тестирование с использованием СМА можно провести у ребенка после рождения.

### Куда мне направить пациентов для получения дополнительной информации?

Вы можете направить пациентов на сайт [www.panoramatest.com/resources](http://www.panoramatest.com/resources).

Несколько веб-сайтов групп, осуществляющих поддержку людям с делецией 22q11.2, разместили свои ссылки на этой странице. Вы также можете обратиться непосредственно в компанию Natera, чтобы задать нашим генетическим консультантам любые вопросы, которые могут возникнуть у пациентов. Номер телефона: 650-249-9090.

1. Nussbaum et al 2007. Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th Ed.) Oxford Saunders, Phil, PA.
2. Cheung et al., Genet Med. 2014 June;16(1): 40-4.
3. Perez et al., Pediatrics. 2003 Oct;112(4):e325.
4. Dyce et al., Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 2002 Dec;128(12):1408-12.
5. Eicher PS et al., J Pediatr. 2000;137:158-64.
6. McDonald-McGinn DM, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 Deletion Syndrome. 1999 Sep 23 [Updated 2013 Feb 28]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet].
7. Cassidy SB, Allanson JE, eds. Management of Genetic Syndromes. 3 ed. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2010:263-84.
8. Sullivan KE et al., Arthritis Rheum. 1997;40:430-6.
9. McDonald-McGinn DM et al., Am J Med Genet. 1995;59:103-131.
10. Ming JE et al., Am J Med Genet. 1997;72:210-5.

CAP accredited, ISO 13485 and CLIA approved.

Пренатальные скрининговые тесты Panorama разработаны корпорацией Natera, лабораторией, сертифицированной в соответствии с поправками, улучшающими результаты клинических лабораторий (CLIA) США. Этот тест не был допущен к продаже или одобрен Управлением по контролю за продуктами питания и лекарственными средствами (FDA) США.

©Natera 2014 Все права сохранены