



CE ESTE?

Sindromul DiGeorge este o afecțiune genetică rară ce duce la apariția de malformații la nou-născut printre care malformații cardiace, anomalii ale vălului palatin, dismorfism facial, deficit imun.



CUM SE MANIFESTĂ?

Copiii cu sindrom DiGeorge pot avea malformații cardiace (defect de sept ventricular, tetralogie Fallot, trunchi arterial comun), hipoparatiroidism (nivel scăzut de calciu și nivel crescut de fosfor în sânge), afectarea timusului (responsabil de imunitate) determinând apariția de deficit imun, defect al buzei și/ sau al vălului palatin (cheiloschizis sau cheilopalatoschizis), particularități ale trăsăturilor feței, tulburări de învățare, afectare intelectuală, tulburări de comportament (agresivitate, ADHD), surditate, probleme oftalmologice, renale, statură mică.

DE CE APARE?

Fiecare persoană are câte doi cromozomi 22, câte unul moștenit de la fiecare părinte. Dacă un copil are sindromul DiGeorge, unui cromozom 22 îi lipsește un segment (deleție 22q11.2) echivalent a 30-40 de gene. Această deleție se poate produce oricând în perioada embrionară sau poate fi moștenită de la unul din părinți care poate să aibă sau nu simptome.



NEUROLOGIE PEDIATRICĂ
CENTRUL DE EXPERTIZĂ
BOLI RARE

Sindromul DiGeorge

Informații pentru familii



Endo-ERN



ESTE O BOALĂ RARĂ?

Sindromul Digeorge este o afecțiune rară. Acesta este diagnosticat la fiecare 3000-6000 de nou-nascuți.



Endo-ERN

EXISTĂ TRATAMENT?

Fiind o afecțiune genetică nu putem trata cauza însă putem trata fiecare complicație apărută. În funcție de simptomele copilului acesta va avea nevoie de intervenții chirurgicale sau/și tratament medicamentos. Medicul dumneavoastră va poate sfătui exact ce este de făcut.



CE ALTE CONSULTAȚII VA TREBUI SĂ FACEM?

Abordarea copiilor cu sindrom DiGeorge este multidisciplinară. Aceștia au nevoie de consulturi periodice la neurolog, cardiolog, pediatru, endocrinolog, nefrolog, oftalmolog. Vor avea nevoie de evaluări paraclinice - analize de sânge - periodice. În plus vor fi evaluați de logoped și de psihologul clinician pentru a putea fi ajutați și pe partea cognitivă.



DE CE VENIM LA NEUROLOG?

Monitorizarea neurologică este extrem de importantă deoarece acești copii dezvoltă tulburări de învățare, de comportament. Indrumarea neurologului împreună cu psihiatrul sunt importante pentru un parcurs corect al acestor pacienți.

Contact
Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia"
Neurologie Pediatrică
Șoseaua Berceni 10, București 041914
<https://spital-obregia.ro/>
<https://bolirare-obregia.ro/endo-ern/>
0770 419 542