

سندرم دی جرج



اولین کسی که به عدم وجود غده تیموس پی برد شخصی بود به نام هارینگتون که در سال 1929 به این کشف نائل شد. در سال 1959 شخصی به نام لوبدل توانست به مشاهده همزمان هیپوپاراتیروئیدیسم مادرزادی و غیاب غده تیموس پرداخته و به تحلیل آن بپردازد. آنجلودی جرج نخستین فردی است که به بررسی روابط ایمنولوژیکی به همراه علائم هیپوپاراتیروئیدیسم مادرزادی و فقدان تیموس پرداخت. اولین شخصی که به وجود مونوزومی کروموزوم 22 و رابطه آن با اختلال دی جرج پی برد کلی نام داشت که ساکن فیلادلفیا بود و توانست منشا ژنتیکی برای این سندرم پیدا کند.

آپلازی مادرزادی تیموس (سندرم دی جرج):

از مهمترین اختلالات لنفوسیت های T می توان به بیماری سندرم جرج اشاره کرد. این بیماری در نتیجه اختلال در هماهنگی و تکامل بن بست های سوم و چهارم حلقوی، در هفته 12 جنینی رخ می دهد. در این بیماری غده تیموس و غدد پاراتیروئید تکامل نمی یابند. این سندرم موروثی نیست. نوزادان مبتلا به عفونت های مکرر مبتلا می شوند.

سندرم دی جرج اختلالی است که از آغاز تولد وجود داشته و به علت نقص در کروموزوم و در طی رشد جنین در طی دوران جنینی بوجود می آید. این نقصان کروموزومی می تواند کودک را با مشکلات بسیاری همراه کند. این بیماری درمان خاصی ندارد. آینده این کودکان می تواند با هم متفاوت باشد و این مسئله بستگی به درگیری ارگانی دارد که کودک با آن درگیر است. به واسطه اصلاح و کم کردن درگیری که بین ارگان ها وجود دارد می توان این سندرم را درمان کرد که به واسطه این نقص کروموزومی ایجاد می شود.

متخصصین ژنتیک اولین کسانی هستند که به تشخیص این بیماری نایل می شوند. متخصص ژنتیک به واسطه یک ارزیابی سالانه می تواند به بیشتر سؤالات در این زمینه پاسخ دهد و میزان ریسک دوباره آن را در حاملگی های بعدی معین کند.

بیشتر کودکان مبتلا به این سندرم مابین سنین 3 تا 4 سالگی، جهش هایی در رشد حرکتی دارند و زمانی که به سن رفتن به مدرسه می رسند، کمتر در آنها مشکلات حرکتی و یا تعادلی می توان دید؛ هرچند احتمال دارد توان عضلانی آنها کمی ضعیف باشد. بیشتر این کودکان، مشکلاتی در یادگیری دارند که معمولاً در سنین 7-8 سالگی بروز می یابد. این کودکان در حل تمرین های ریاضی و مهارت های آموزشی بسیار کند و ضعیف عمل می کنند و در درک خواندن نیز ضعیف هستند. گرچه این افراد در تشخیص حروف و صداهای بیرون از کلمات هیچ مشکلی ندارند. در نتیجه کمک های اضافی در مدرسه برای این کودکان ضروری می باشد. در این دسته از کودکان، تأخیر گفتاری شایع است و به طور متوسط در بین آنها اولین کلمات در حدود 19 ماهگی ادا می شود. خوشبختانه جهش های رشدی در گفتار و شناخت هم به وقوع می پیوندد.

کلاً این کودکان تغییرات خوبی را در درک و شناخت تا 4 سالگی از خود بروز می دهند. پس لزوم تشخیص زود هنگام این سندرم جهت شروع به موقع خدمات توانبخشی (فیزیوتراپی، کاردرمانی، گفتاردرمانی) و نیز انجام تست های رشدی جهت تعیین نقاط ضعف و ارائه کمک های آموزشی به این افراد، لازم و ضروری به نظر می رسد.

علائم:

کودکانی که به این سندرم مبتلا هستند عمدتاً چهره ای خاص دارند و به واسطه این چهره شناسایی می شوند. همه یا بخشی از علائم در مبتلایان به این سندرم وجود دارد و به علت شبیه بودن علائم آن با علائم سندرم الکل جنینی (سندرم مادر الکلی)، بعضی متخصصین در تشخیص کودکان مبتلا به سندرم دی جرج اشتباه می کنند.

برخی از علائمی که این کودکان دارند عبارتند از:

وجود چشم های عریض
گوش هایی که در پایین ترین حد خود قرار گرفته اند.

وجود فک کوچک
بروز مشکلات یادگیری
نقص‌های مادرزادی قلبی
بروز مشکلات کلیوی
وجود شیار کوچک و باریک در قسمت لب بالایی
شکاف کام
بروز تشنج
بروز عفونت‌های بسیار زیاد، التهاب ناشی از پوشک، اسهال، کاندیدیاز دهانی و پنومونی
اختلالات اتوایمیون
ناهنجاریهای اسکلتی
کرامپ‌های اسپاسم مانند در در انگشتان و دست کودک و یا حتی مچ، اسپاسم در عضلات صورتی کودک، گلو و
راه هوایی
عدم رشد تکاملی و تاخیر در حرف زدن و حرف زدن با دهان باز
کند ذهنی و عدم رشد تکاملی ذهن
کم شدن اشتها
افزایش وزن بسیار اندک
نارسایی رشد
صورت کشیده و بینی پهن و بلند
وجود حلقه‌های قرمز تیره در زیر چشم‌ها
مسطح بودن استخوان‌های گونه
میکروسفالی (کوچک بودن سر)
مشکلات تغذیه
کم‌کاری پاراتیروئید
مشکلات سیستم ایمنی (به علت فقدان کامل یا جزئی غده تیموس)
قد کوتاه
سوراخ‌های بینی کوچک
کجی ستون فقرات

گرفتگی عضله به ویژه در شب، زمانی که کودک در استراحت می کند.
بعضی از مبتلایان دچار مشکلات روانشناختی و عاطفی اند.

علل:

علت بروز این بیماری وابسته به کروموزمی است که در سلول های کودک وجود دارد. اکثر کودکانی که به این سندرم مبتلا هستند، دارای نقص در کروموزوم 22 خود می باشند و یا به معنی دیگر بیشتر این کودکان تکه ای گم شده از کروموزوم 22 خود دارند. حتی در برخی اوقات مشاهده می شود مبتلایان به این سندرم مشکل کروموزومی ندارند.

عموماً، ناهنجاریهای کروموزومی مرتبط به این سندرم به واسطه وراثت منتقل نمی گردد. چرا که در هنگام رشد آمبریویی این اختلال در کروموزوم جنین ایجاد می شود. علت وقوع این جریان برای کروموزوم هنوز کشف نشده است.

موقعی که بخشی از کروموزوم 22 وجود نداشته باشد، موجب بروز اختلالاتی در بعضی ارگان ها می شود که می توان به موارد ذیل اشاره کرد:

غده تیموس

این غده در زمان کودکی وظیفه تولید و تکامل لنفوسیت های T را به عهده دارد و همچنین وظیفه هماهنگی بخشی از سیستم ایمنی فرد را به عهده دارد. به علت وجود نقص در کروموزوم 22 امکان دارد که غده تیموس کودک، کوچک تر از حد نرمال بوده و یا حتی در بعضی موارد کودکان مبتلا به این سندرم فاقد غده تیموس می باشند.

غده پاراتیروئید

وجود نقص در کروموزوم 22 موجب کوچکتر بودن غده پاراتیروئید شده که این مسئله باعث ترشح کمتر PTH از این غده می شود که در نتیجه بروز هیپوکالسمی در کودک را به همراه خواهد داشت و به دنبال آن هیپرفسفاتیسمی در کودک مبتلا به وجود می آید.

ساختار صورت

در صورت ایجاد هر نوع مشکلی در صورت، لب‌ها و گوش‌ها می‌توان نتیجه گرفت که کروموزوم 22 که وظیفه تکامل استخوانهای صورت به همراه لب و گوشها را به عهده دارد، نتوانسته به خوبی عمل کند. در نتیجه در صورت ایجاد هر گونه نقص در کروموزوم 22، اختلال در عملکردهای این کروموزوم نیز روی خواهد داد.

عوارض:

عوارضی که به واسطه این بیماری ایجاد می‌شود با درگیری‌هایی که نقص کروموزومی در ارگان‌ها ایجاد می‌کند ارتباط دارد.

غده پاراتیروئید

در صورتی که غده پاراتیروئید کودک رشد کافی و خوبی نداشته باشد، در کودک مشکلاتی در روند رشد، عقب‌ماندگی ذهنی و ابتلا به کاتاراکت را خواهیم داشت.

غده تیموس

درگیری‌های این غده کودک را در معرض ابتلا به عفونت قرار می‌دهد که این ابتلا به عفونت ناشی از نقص در لنفوسیت‌های T می‌باشد.

قلب

زمانی که برای فردی که عوارض قلبی دارد، درمان خاصی صورت نگیرد، عوارضی مانند: نارسایی احتقانی قلب، کاردیومگالی، افزایش فشار خون ریوی، آندوکاردیت و یا حتی بروز سکته برای فرد رخ می‌دهد.

تشخیص:

تشخیص قطعی این بیماری احتمال دارد بسیار سخت باشد، چرا که علائم و نشانه‌های این سندرم بسیار متغیر و گوناگون است. اندازه وخامت و علامت‌های ایجاد شده در فرد به شدت درگیری کروموزومی در فرد مبتلا بستگی دارد. زمانی که پزشک به بروز سندرم دی جرج در کودکی شک کند، آزمایش‌های زیر را برای تایید تشخیص خود انجام می‌دهد.

تست خون

زمانی که کودکی به این بیماری مبتلا باشد، آزمایش تست خون او احتمال دارد مقادیر پایین سطح کلسیم و

مقادیر بالای سطح پتاسیم و هچنین سطح لنفوسیت های T را نشان دهد.

عکس قفسه سینه

عکسبرداری از قفسه سینه می تواند نقایص قلبی را آشکار سازد و به منظور تشخیص قطعی تر اقدام به انجام آزمایشات تخصصی تر برای فرد مبتلا بنماید.

مطالعات ژنتیکی

با انجام این تست می توان وجود نقص در کروموزوم را آشکار ساخت.

درمان:

به دلیل اینکه هیچ راهی برای اصلاح نقص کروموزومی وجود ندارد، درمان خاصی نیز برای این سندرم کشف نشده. تنها راه درمان تمرکز بر اصلاح نقایصی که این اختلال کروموزومی برای فرد ایجاد می کند، می باشد. تفاوت شیوه زندگی آینده ای که کودکان مبتلا به این سندرم با هم دارند بستگی به شدت درگیری کروموزومی و شدت درگیری ارگان ها در فرد دارد.

کودکان مبتلا به این بیماری که با شکافی در ناحیه کام به دنیا می آیند، باید توسط جراح متخصص ترمیم در شکاف کام و نیز توسط آسیب شناس گفتار و زبان مورد ارزیابی قرار گیرند تا اقدامات لازم در این زمینه صورت گیرد.

کودکانی که مشکل شکاف کام دارند، معمولاً مستعد ابتلا به عفونت های گوش داخلی هستند که در صورت وقوع این عفونت کودک باید تحت نظر پزشک متخصص گوش و حلق و بینی قرار بگیرد و درمان شود. تست های شنوایی توسط ادیولوژیست (شنوایی شناس)، ضروری می باشد چرا که در صورت بروز و ایجاد هرگونه افت شنوایی، اقدامات لازم انجام پذیرد.

بعضی از کودکان مبتلا، در بدو تولد، از کمبود کلسیم رنج می برند و معمولاً این مشکل به واسطه پزشک متخصص کودکان تشخیص داده شده و رفع می گردد.

افرادی که به این بیماری مبتلا هستند، مشکلاتی در سیستم ایمنی دارند و به همین دلیل، امکان عفونت در آنها زمان مواجهه با واکسن ها، بسیار زیاد است. در نتیجه پیشنهاد می شود از ابتداء، تمامی کودکان توسط متخصصان ایمنی شناس و عصب شناس بررسی شوند.

غده پاراتیروئید

مبتلایان به این بیماری، از غده پاراتیروئید کوچکتر از حد نرمال برخوردارند. در نتیجه میزان ترشح PTH در این افراد کمتر از حد معمول می‌باشد. برای تنظیم سطح کلسیم و فسفر و درمان هیپوپاراتیروئیدیسم، توصیه به مصرف مکمل‌های کلسیمی و کم کردن اندازه مصرف فسفات‌ها و همچنین مصرف ویتامین D در فرد می‌شود.

غده تیموس

به دلیل کوچک بودن این غده در افراد مبتلا به نسبت افراد سالم و یا اینکه این غده در برخی کودکان اصلاً وجود ندارد، در نتیجه این کودکان احتیاج به استفاده از آنتی بیوتیک و یا تجویز ایمونوگلوبولین‌ها و مراقبت و پیشگیری به منظور جلوگیری از بروز عفونت دارند و از آنجایی که غده تیموس این افراد فاقد عملکرد لازم است، به منظور پیشگیری از بروز عفونت باید از تجویز هر گونه واکسیناسیون ویروس زنده دوری کرد.

قلب

گرچه بعضی بیماری‌های قلبی از قبیل نقص دیواره بین دو دهلیز احتیاج به اقدامات درمانی ندارد ولی جهت پیشگیری از عوارض طولانی مدت، در بعضی مواقع، جراحی انجام می‌پذیرد.