

2011年内科辅导：迪格奥尔格综合征 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/654/2021_2022_2011_E5_B9_B4_E5_86_85_c22_654801.htm 本文主要介绍了迪格奥尔格综合征的病因、临床表现、诊断检查以及治疗措施。

一、病因（一）发病原因 本病是由于某些原因（如病毒感染、中毒）导致妊娠早期第 咽囊神经嵴发育障碍而使胸腺（常伴甲状旁腺）发育不全或不发育。常伴有心血管、颌面部、耳等发育畸形。易发生于大龄父母生育的子女中，部分患儿提示与染色体22q11缺陷有关，主要为22q11.2的缺失（del22q11）。（二）发病机制 DGS是一组包括咽腭弓多畸形复合体。病因复杂，可能因素有接触致畸形制剂和母体患糖尿病。大多数DGS（90%）患者及心脏畸形患者在22q11存在基因缺失。高危突变或转位的基因片段在D22S75（N25）和GM00980之间，其长度为200~300kb，经常发生突变的区域在D22S427和D22S36之间。另一个易于突变区为FCF2的远端。迄今确切的致病或候选突变基因尚未明确。这些候选基因包括N25（与骨骼肌和包涵素重链基因CLTCL有关）、DGCR/LAN/IDD、柠檬酸盐转运蛋白基因（CTP）和DGCR6等。DGS还有其他染色体位点异常，包括单倍体10q13，18q21和17p13，9q双倍体及同源染色体18q。二、临床表现及诊断 由于胎儿甲状旁腺机能减退和低血钙，新生儿出现手足搐搦症，低血钙症倾向于生后1年内缓解，患儿表现为特殊面孔，如眼眶距离增宽，耳郭位置低且有切迹，上唇正中纵沟短，颌小和鼻裂。常存在大血管异常，如法洛四联症和主动脉弓右位。如新生儿期未死亡，生后3~4个月可发生各种严重的病毒、真菌如

念珠菌和卡氏肺囊虫感染，而细菌感染较轻。接种如牛痘疫苗、麻疹疫苗等减毒的活病毒疫苗和如卡介苗等细菌活菌苗注射时易发生严重反应，甚至致死，这是由于细胞免疫功能丧失所致。根据本病相应的临床表现、实验室和X线检查，发现胸腺缺如、甲状旁腺及T细胞功能异常等，即可诊断本病。其中甲状旁腺功能低下、T细胞功能不全为必备条件，其他表现可有可无、均可诊断本病。

三、检查

- 1.电解质及激素检测 可发现血清低钙和高磷，甲状旁腺素降低或缺乏。
- 2.免疫功能检查 18例心脏手术病例中，仅3例能在纵隔内见到胸腺。
(1) 不完全DGS：残存有胸腺组织，T淋巴细胞增殖反应正常，T11细胞功能明显降低。出生时淋巴细胞数为 $500 \sim 1500/\text{mm}^3$ ，1岁时均基本达到正常范围。B细胞数量正常甚或增多，可有高IgG血症、高抗体反应和自身抗体。也有报道对疫苗的抗体反应的亲和力和持久性不如正常同龄儿童者。
(2) 完全性DGS：是否存在残留的胸腺组织并不是确定完全性DGS的标准，而T细胞增殖反应缺陷可认定为完全性DGS。随年龄增长，T细胞数量上升并不能改善其增殖反应。NK细胞数也减少，其数量和功能受损程度与T细胞的受损程度相一致。B细胞数量增多，可出现免疫球蛋白增高或降低，IgA缺乏症和抗白喉-破伤风类毒素特异性抗体低下。
- 3.产前诊断和明确疾病携带者

100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com