DiGeorge syndrome

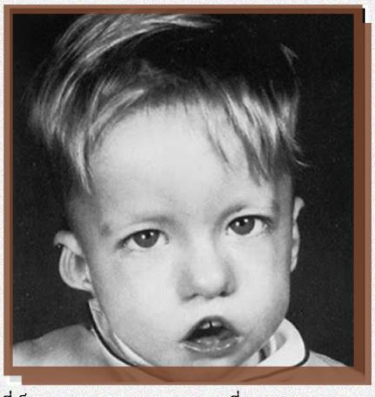
Deficiencies of Cell-mediated (T-Cell) Immunity

ประวัติและความเป็นมา

Dr Angelo DiGeorge แพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านต่อมไร้ท่อในฟิลาเดเฟีย ในปี ค.ศ.1965 เขาได้ชี้ให้สมาคมเห็นเกี่ยวกับอาการที่เกิดขึ้นและสามารถสังเกตได้เป็นประจำคือภาวะไม่มีต่อมไทมัสร่วมกับภาวะแคลเซียมในกระแสเลือดต่ำและภาวะหัวใจบกพร่องซับซ้อน กลุ่มอาการเหล่านี้ เรียกว่า DiGeorge Syndrome

Dr.Angelo DiGeorge ที่มา : http://www.maxappeal.org.uk/information/introduction_(faqs)?pv=1

สาเหตุและลักษณะอาการ



เด็กที่เป็น DiGeorge Syndrome ที่มา : http://medicalanomalies.blogspot.com/2012/09/digeorge-syndrome.html

เกิดจากความผิดปกติของการเจริญของ pharyngeal pouches ที่ 3 และ 4 ที่จะเจริญต่อไปเป็น thymus และ parathyroid gland การเจริญของ T cell ก็จะหยุดอยู่ที่ระยะ pre-T cell ส่วนใหญ่มีความผิดปกติแบบ point deletion ที่ long arm ของโครโมโซมคู่ที่ 22 โดยมีลักษณะอาการ คือ การพัฒนาของหัวใจผิดปกติ (Conotruncal cardiac malforamtion) ภาวะแคลเซียมในเลือดต่ำ (Hypocalcemia) รูปหน้าผิดปกติ (abnormal facial profiles) และภาวะภูมิคุ้มกันบกพร่อง (immunodeficiency)

การวินิจฉัย

วินิจฉัยโดยการเจาะถุงน้ำคร่ำ แล้วนำไปตรวจทางห้องปฏิบัติการ โดยใช้เทคนิค FISH (fluorescence in situ hybridization) ซึ่งเป็นการตรวจหาบริเวณที่ขาดหายไปบนโครโมโซมที่เป็นสาเหตุของกลุ่มอาการ DiGeorge syndrome (22q11.2) อาจต้องทำ stem cell transplantation (SCT) หรือ Thymic transplantation เพื่อแก้ไขภาวะภูมิคุ้มกันที่บกพร่อง สำหรับผู้ที่เป็น complete DiGeorge syndrome.

DiGeorge syndrome

Deficiencies of Cell-mediated (T-Cell) Immunity

กลุ่มที่ 17

1.นางสาวกุสุมา	นาคเจือ	พย.บ.	54560050
2.นางสาวจีระนันท์	โคแพร่	พย.บ.	54560067
3.นางสาวชลดา	ร่วมนิตย์	พย.บ.	54560074
4.นางสาวชัชนา	เรืองทัพ	พย.บ.	54560081
5.นางสาวชิดชนก	แสงแก้ว	พย.บ.	54560098
6.นางสาวณัฐนิชา	รักศักดิ์สยาม	พย.บ.	54560104
7.นายธนวิทย์	วิชิตสกุลชัย	พย.บ.	54560111

เอกสารอ้างอิง

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์และภาควิชาจุลชีววิทยา คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย. มปป. *ชนิดของ Primary Immunodeficiency แบ่งตาม WHO Scientific group.* (ออนไลน์). สืบค้นเมื่อวันที่ 18 ธันวาคม 2555. เข้าถึงได้จาก : http://www.cai.md.chula.ac.th/lesson/lesson4802/html/05type04.html.

ศูนย์โครโมโซม. (2553). *คู่มือการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ.* สืบค้นเมื่อวันที่ 18 ธันวาคม 2555. เข้าถึงได้จาก : http://chromosomecenter.co.th/UserFiles/File/Chromosome_Center_Manual_2012.pdf

สุภรณ์ พงศะบุตร, บรรณาธิการ. (2551). *ตำราพยาธิวิทยาทั่วไป.* ภาควิชาพยาธิวิทยาและนิติเวชศาสตร์ คณะแพทย์ศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร. โกลบอลพริ้นท์.

Robert Shprintzen, Dr.. *Supporting families affected by DiGeorge Syndrome, VCFS and 22q11.2 deletion.* Retrieved December 18, 2012 from http://www.maxappeal.org.uk/information/introduction_(faqs)?pv=1.

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอน

ในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2555