



سندروم دی جرج (DiGeorge Syndrome)

سندروم دی جرج که سندروم حذف کروموزوم ۲۲ می باشد یک اختلال ژنتیکی ناقص در نقص کروموزوم ۲۲ است، که باعث نواقص متعدد ژنتیکی در فرد می شود، این نقایص شامل نقایص قلبی، شکاف کام، تاخیر در رشد و تکامل، میکرو گناسی (کوچکی چانه)، کوتاهی قد، مشکلات چشمی و اختلالات یادگیری می باشد.

در دوران نوزادی بیماری می تواند با هیپوکسمی (کاهش کلسیم) بروز کند، در اکثر موارد تک گیر بیماری، جهش جدید در فرد مبتلا بروز کرده و پدر و مادر فاقد بیماری هستند.

تشخیص سندروم دی جرج از طریق تکنیک MLPA یا FISH می باشد.

امکان تشخیص پیش از تولد با بررسی مایع آمنیون (آمنیوسنتز) و یا نمونه گیری از پرزهای کوریونی CVS در این مرکز امکان پذیر است.

در صورت داشتن فرزند مبتلا به این بیماری، زوجین باید قبل از اقدام به بارداری مجدد، حتما به مرکز مشاوره مراجعه نمایند.