

告示	番号	48	免疫疾患
	疾病名	胸腺低形成（ディ・ジョージ症候群／22q11.2欠失症候群）	

胸腺低形成（ディ・ジョージ（DiGeorge）症候群／22q11.2欠失症候群）

きょうせんていけいせい（でい・じょーじしょうこうぐん／にじゅうにきゅういちいちてんにけつしつしょうこうぐん）

概念・定義

染色体 22q11.2 の微細欠失を基盤として、胸腺低形成による細胞性免疫不全、先天性心血管系異常、副甲状腺低形成による低カルシウム血症、特徴的な口蓋顔貌異常を呈する症候群である。

症状

A. 臨床症状

1. 副甲状腺低形成による低カルシウム血症による症状
2. 胸腺低形成による易感染性
3. 心流出路奇形

ファロー四徴症、円錐動脈管心奇形、大動脈弓離断、右大動脈弓、右鎖骨下動脈起始異常等の心奇形など

4. 特異的顔貌

口蓋裂、低位耳介、小耳介、瞼裂短縮を伴う眼角隔離症、短い人中、小さな口、小顎症

5. 精神発達遅滞、言語発達遅滞

B. 検査所見

1. 低カルシウム血症、副甲状腺機能低下
2. T細胞数は減少および機能低下
3. B細胞数は正常、免疫グロブリン値は正常か減少
4. 画像検査や心カテーテルによる心奇形の評価

合併症

精神発達遅滞、言語発達遅滞および腎奇形を合併することがある。

治療

低カルシウム血症に対する治療、心血管系異常に対する外科的治療、免疫不全状態に応じた感染症予防と治療が行われる。造血幹細胞移植や胸腺移植の施行例が報告されている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/10_2_19.html