FISH Digeorge Syndrome, CATCH 22, 22q11.2 결실 검사 안내
- 선천성 심기형이나 구개파열의 원인 -

■ 22q11.2 결실 증후군

syndrome22q11.2 결실 증후군은 아래의 진단명 모두를 포함하는 다양한 임상적인 양상을 나타내는 질환을 통칭하는 용어입니다.

- Digeorge syndrome
- velocardiofacial syndrome
- shprintzen syndrome
- ConoTruncal Anomaly Face Syndrome (CTAF)
- Caylor Caridofacial syndrome
- Autosomal Dominant Opitz G/BBB

CATCH22 증후군의 증상 : Cardiac defect, Abnormal face, Thymic hypoplasia/aplasia, Cleft palate, Hypocalcemia

■ 22q11.2 결실로 나타내는 대표적인 이상소견

실제로 22q 장완의 결손범위에 따라 CATCH에서 나타내는 모든 이상소견을 보이지 않고, 다양한 선천성 심장질환(tetralogy of Fallot, interrupted aortic arch, VSD, Truncus arteriosus)이나, palate의 이상으로 진단되는 경우가 많습니다.

- **22q11.2 결실 증후군의 심질환**

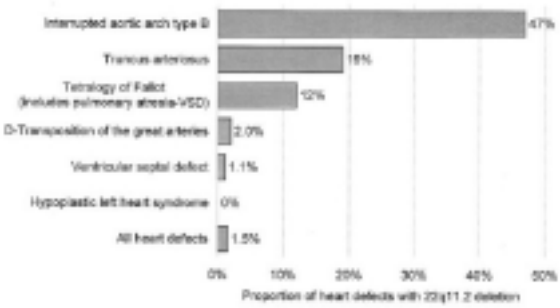

Fig1. Contribution of 22q11.2 delection to heart defects in the population.

(From *Pediatrics* 2003,101-107)

따라서 congenital heart defect를 가진 신생아나 소아라면 22q11.2 결실증후군을 꼭 배제할 필요가 있습니다.

■ 22q11.2 결실을 의심해야 하는 경우

- 신생아나 소아의 선천선 심기형(esp. conotruncal anomaly)

- 신생아나 소아의 구개열 이상
- 신생아나 소아의 특징적인 얼굴 모양
- 태아초음파 검사상 관찰된 선천성 심기형이나 구개열 이상

■ 22q11.2 결실 증후군의 빈도

Digeorge syndrome은 4000명의 1명꼴로 보고되고 있으며 22q11.2 결실 정도에 따른 다양한 표현형을 고려할 때 실제의 유병율은 이보다 높을 것으로 예측됩니다.

■ 22q11.2 결실 증후군의 진단

Digeorge syndrome은 통상적인 세포유전학적 기법으로는 CATCH22의 원인인 22번 염색체의 장완 근위부의 미세결실을 확인하기가 어려우므로 22q11.2의 Digeorge critical region에 존재하는 유전자에 대한 소식자를 이용한 FISH 검사를 시행해야 합니다. 1%는 22번 염색체와 다른 염색체간의 전위 소견을 보이므로 22q11.2 결실증후군을 진단하기 위해서는 염색체 검사를 같이 시행하는 것이 추천됩니다.

Test Method	Mutations detected	Mutation detection rate
FISH	Deletion of 221qq.2 DGCR	>95%
	Smaller 22q11 deletion or point mutation	<5%

■ 22q11.2 결실 증후군의 유전

22q11.2 결실 증후군의 93%는 환아에서 발생한 de novo 결실이며 7%는 부모로부터 유전된 것입니다. **따라서 22q11.2 결실 증후군을 가진 환아의 부모님은 모두 FISH 검사를 시행해야 합니다.**

■ 22q11.2 .결실 증후군의 산전 진단

22q11.2 결실 증후군 검사는 산전 초음파 검사상 congenital cardiac anomaly(특히, interrupted aortic arch, truncus arteriosus, TOF, VSD)나 Cleft palate가 있는 경우에 양수검체로 FISH 검사를 시행할 수 있으며 이는 태아의 진단과 perinatal management에 도움이 됩니다.

■ 검사정보

- 검체의 종류 : Heparin WB or BM 5.0
- 검사일 및 보고일 : 월~금/6일
- 검사가격 : 비급여 210,000원
- 문의 : 031)260-9261,9634 담당전문의 : 031)260-9216(조은해)

■ 참고문헌

1. www. genetests.org

2. Goldmuntz E, Driscoll D, Budarf ML, Zackai EH, McDonald-McGinn DM, Biegel JA, Emanuel BS (1993) Microdeletions of chromosomal region 22q11 in patients with congenital conotruncal cardiac defects. *J Med Genet* 30:807-12

3. Botto LD, May K, Fernhoff Pm. Correa A, Coleman K, Rasmussen SA, Merritt RK, O'Leary LA, Wong LY, Elixson EM, Mahle WT, Campbell RM. A population-based study of the 22q11.2 deletion: Phenotype, Incidence, and contribution to major birth defects in the population. Pediatrics 2003;112;101-107.