

**SINDROM DIGEORGE**Luh Egitha Widyarama Putri<sup>1\*</sup>, Ima Arum Lestari<sup>2\*</sup><sup>1</sup> Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran Universitas Mataram<sup>2</sup> Staf Pengajar Bagian Patologi Klinik, Fakultas Kedokteran Universitas MataramEmail: [luhegitha12@gmail.com](mailto:luhegitha12@gmail.com)**Abstrak**

DiGeorge sindrom (DGS) merupakan suatu kelainan mikrodeselesi genetik yang paling sering terjadi pada manusia. DiGeorge sindrom terjadi akibat adanya mikrodeselesi dari kromosom 22 yaitu pada bagian lengan panjang q di lokus 11.2 sehingga sering disebut sindrom delesi kromosom 22q11.2. Prevalensi dari sindrom mikrodeselesi 22q11.2 terjadi sekitar 1 per 4000 – 6000 kelahiran. Adapun manifestasi klinik yang ditemukan pada anak dengan DiGeorge sindrom berupa fitur wajah dismorfik, bentuk bulbus nasal bulat, dagu kecil, lipatan mata dalam, serta telinga yang berlipat. Kelainan klinis lainnya berupa malformasi jantung, hipotonia, dan imunodefisiensi. Penegakan diagnosis DGS dilakukan dengan mendeteksi kejadian mikrodeselesi 22q11.2 menggunakan metode *Fluorescence In Situ Hibridisasi* (FISH). Tatalaksana DGS membutuhkan perawatan interprofesional yang intensif, sangat bergantung pada usia, serta sesuai dengan keparahan gejala atau keluhan yang dialami. Kurangnya pengetahuan masyarakat mengenai DGS menyebabkan kelainan bawaan ini sering tidak terdeteksi.

**Kata Kunci:** : DiGeorge sindrom, mikrodeselesi genetik, delesi kromosom 22, mikrodeselesi 22q11.2

**Abstract**

DiGeorge syndrome (DGS) is the most common genetic microdeletion disorder in humans. DiGeorge syndrome occurs as a result of a microdeletion of chromosome 22, namely on the long arm q at locus 11.2, so it is often called chromosome 22q11.2 deletion syndrome. The prevalence of the 22q11.2 microdeletion syndrome is approximately 1 per 4000 – 6000 births. The clinical manifestations found in children with DiGeorge syndrome are dysmorphic facial features, rounded nasal bulbs, small chin, deep eye folds, and doubled ears. Other clinical differences include cardiac malformations, hypotonia, and immunodeficiency. The diagnosis of DGS was made by detecting the occurrence of 22q11.2 microdeletion using the *Fluorescence In Situ Hybridization* (FISH) method. The management of DGS requires intensive interprofessional care, is very dependent on age, and according to the severity of the symptoms or complaints experienced. Lack of public knowledge about DGS causes this congenital abnormality to often go undetected.

**Keywords:** DiGeorge syndrome, genetic microdeletion, chromosome 22 deletion, 22q11.2 microdeletion



## PENDAHULUAN

DiGeorge sindrom merupakan salah satu kelainan dari sebelas bentuk klasifikasi *Severe Combined Immunodeficiency* (SCID) (Rhodes, 2015). DiGeorge sindrom merupakan suatu kelainan mikrodeselesi genetik yang paling sering terjadi pada manusia (Gennery, 2012; Patel et al., 2012). DiGeorge sindrom terjadi akibat adanya mikrodeselesi dari kromosom 22 tepatnya pada bagian lengan panjang q di lokus 11.2 sehingga sering disebut Sindrom delesi kromosom 22q11.2. Mutasi pada kromosom ini mengakibatkan adanya kegagalan dari perkembangan arkus dan *pouch* faringeal spesifik yang merupakan *precursor* embrionik untuk timus, paratiroid, dan *conotruncal* daerah jantung (Gennery, 2012). Kegagalan tersebut akan mempengaruhi perkembangan embriologi dari telinga bagian eksterna dan tengah, maxilla, mandibular, tonsil palatin, kelenjar tiroid, paratiroid, timus, arkus aorta, dan trunkus arteriosus jantung (Lackey AE, Muzio MR., 2020). Manifestasi klinis yang terdapat pada pasien dengan DiGeorge sindrom antara lain, yaitu anomali jantung, imunodefisiensi, anomali ginjal, bentuk facies yang abnormal, hipoplasia atau aplasia timus, palatum cleft, kecacatan skeletal, perkembangan mental yang terhambat, dan hipokalsemia (Fomin et al., 2010; Patel et al., 2012).

## EPIDEMIOLOGI

Mikrodeselesi 22q11.2 menjadi sindrom mikrodeselesi kromosomal yang paling umum terjadi dan mempengaruhi sekitar 0,1% janin (Lackey AE, Muzio MR., 2020). Berdasarkan dua studi prenatal yang dilakukan, ditemukan sebanyak 1/347 serta 1/992 fetus mengalami sindrom mikrodeselesi 22q11.2. (Morsheimer, Brown Whitehorn, Heimall, & Sullivan, 2017) Studi lain menyatakan prevalensi dari sindrom mikrodeselesi 22q11.2 terjadi sekitar 1 per 4000 – 6000 kelahiran yang hidup, berdasarkan diagnosis pada bayi dengan kecacatan lahir mayor serta dengan skrining menggunakan

teknologi FISH (Fluorescence in situ Hybridization) (Lackey AE, Muzio MR., 2020).. Berdasarkan studi kohort yang dilakukan di Inggris bagian Utara, ditemukan prevalensi kejadian DiGeorge Sindrom pada bayi yang baru lahir sebanyak 200 kasus yang teridentifikasi dari 40.000 kelahiran per tahunnya mengalami kelainan jantung kongenital selama periode 5 tahun (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

## ETIOLOGI

Sebanyak 90 % kasus Di George Sindrom didapatkan akibat adanya mikrodeselesi dari kromosom 22 tepatnya pada lengan panjang q di lokus 11,2 (22q11,2) (Lackey AE, Muzio MR., 2020). Sekitar 5-10% DiGeorge sindrom dapat diturunkan secara autosomal dominan dari orang tua yang memiliki kelainan yang sama atau bahkan yang tidak terdiagnosis, sedangkan sebanyak 90 – 95% kasus terjadi akibat mutasi *de novo* yang mana tidak diwariskan dari orang tua. (Bamforth & Burn, 2013; Kreins et al., 2020; McDonald-McGinn & Sullivan, 2011) Penelitian lain menemukan bahwa terdapatnya haploinsufisiensi dari satu atau lebih gen pada kromosom 22 menjadi penyebab DiGeorge sindrom seperti mikrodeselesi hemizygous pada regio 3 Mb ataupun delesi kecil pada 1,5 Mb. Namun, tidak ditemukan adanya korelasi antara ukuran delesi pada kromosom dengan fenotipe klinisnya. (Fomin et al., 2010) Pada penelitian terhadap hewan coba dengan menggunakan model tikus, para peneliti telah mengidentifikasi terdapat sebanyak lebih dari 90 gen berada pada lokus ini dan salah satu gen yang paling banyak dipelajari adalah T-Box transcription factor 1 (TBX1) yang memiliki korelasi dengan perkembangan dari jantung, timus, dan kelenjar paratiroid. Gen TBX1 juga berkorelasi terhadap kelainan neuromikrovaskular yang akan memengaruhi munculnya perilaku abnormal dan gangguan perkembangan mental lainnya pada pasien dengan DiGeorge Sindrom (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

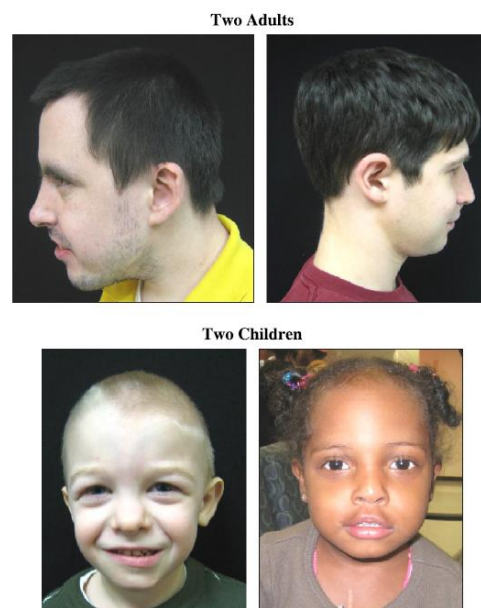
## PATOFISIOLOGI

DiGeorge sindrom terjadi akibat mikrodelesi 22q11.2 yang dapat mengkode sebanyak lebih dari 90 gen, sehingga sering dengan kelainan fenotip yang berbeda (Davies, 2013; Fomin et al., 2010). Sebanyak 90% pasien DiGeorge sindrom mengalami mikrodelesi hemizygous 22q11.2 pada regio 3 Mb yang mengandung sekitar 30-50 gen atau delesi yang lebih kecil 1,5-2 Mb yang mencakup 24 gen. Delesi daerah tersebut rentan terjadi akibat mengalami penataan ulang karena peristiwa rekombinasi homolog yang terjadi pada kompleks Homolog LCR (Pengulangan salinan rendah)(Gennery, 2012). Penelitian lain mengungkapkan bahwa pasien dengan fenotip DiGeorge sindrom dapat memiliki mutasi pada TBX1 tanpa adanya penghapusan kromosom.(Bamforth & Burn, 2013) TBX1 termasuk salah satu faktor transkripsi yang mengandung domain pengikatan DNA yang disebut “T-Box”(Gennery, 2012; Kreins et al., 2020). TBX1 merupakan salah satu gen TBox yang memiliki peran penting dalam pengaturan faktor transkripsi (Davies, 2013). Mutasi pada gen TBX1 dapat menyebabkan terjadinya perubahan kode DNA yang akan diterjemahkan sebagai kodon yang berbeda kemudian mengakibatkan gen tidak dapat berfungsi secara normal. Selain itu terjadi juga penghapusan pasangan basa yang menyebabkan adanya pergeseran bingkai DNA sehingga menghasilkan protein yang tidak utuh atau terpotong.(Bamforth & Burn, 2013) Delesi gen di regio tersebut akan menghambat perkembangan dari ektoderm, endoderm, dan mesenkim faring sehingga menyebabkan terjadinya gangguan struktur dari arkus faringeal. Arkus serta pouch faringeal merupakan precursor embrionik untuk perkembangan timus, paratiroid dan daerah konotrunkal jantung sehingga menyebabkan adanya kelainan struktur jantung, kelenjar paratiroid, timus serta morfologi kraniofasial.(Gennery, 2012)

## MANIFESTASI KLINIS

Manifestasi klinis yang dapat ditemui pada DiGeorge sindrom sangat bervariasi, seperti adanya fitur wajah dismorfik dan wajah terlihat lebih tua akibat dari mikrodelesi gen yang mana seiring dengan bertambahnya usia, maka akan tampak semakin jelas perbedaan bentuk wajah pada pasien DGS. Gambaran wajah pada anak - anak meliputi mulut yang kecil, fisura palpebral yang pendek, sempit dan miring ke bawah, telinga tampak bulat dengan lobus yang kecil,ujung dan pangkal hidung tampak lebar.(Gennery, 2012) Selain itu ditemukan bentuk kelainan kraniofasial seperti adanya celah di bagian atas bibir, mulut atau langit – langit sehingga mengalami kesulitan dalam proses makan dan menyebabkan makanan kembali melalui hidung. Kelainan bentuk bibir dapat menimbulkan adanya gangguan bicara serta kelainan bentuk telinga menyebabkan gangguan pendengaran yang dapat juga terjadi akibat infeksi berulang pada telinga (NHS, C.,2015)

**Gambar 1.** Fitur wajah dismorfik pada anak dewasa dan anak kecil dengan bentuk pangkal hidung lebar dan fisura palpebral pendek dan sempit.(McDonald-McGinn & Sullivan, 2011)



**Gambar 2.** Fitur wajah dismorfik pada bayi didapatkan bentuk bulbus nasal bulat, dagu kecil, lipatan mata dalam, dan telinga berlipat.(McDonald-Mcgin & Sullivan, 2011)



Sekitar 43-83% pasien dengan DGS ditemukan adanya malformasi jantung dengan cacat konotruncal sehingga pasien mungkin mengalami kelainan jantung seperti tetralogy of fallot, kelainan arkus aorta, defek septum ventrikel, dan trunkus arteriosus. Kelainan kardiovaskular ini sering ditemukan pada masa prenatal dan periode neonatal dan menjadi penyebab kematian paling umum pada anak – anak dan orang dewasa.(Sullivan, 2019) Pada bayi dengan DGS juga akan mengalami kesulitan dalam menyusu akibat adanya hipotonia, kelainan jantung dan obstruksi jalan napas sekunder akibat malformasi bentuk rahang (NHS, C., 2015). Selain itu, terdapat juga keterlambatan perkembangan mental dan masalah kejiwaan seperti adanya kesulitan bicara, IQ rendah, penundaan motorik serta bahasa pada balita, mengalami kecemasan, autisme, gangguan defisit perhatian, serta menderita skizofrenia. Gangguan perkembangan timus kelenjar paratiroid pada pasien DGS menyebabkan pasien mengalami imunodefisiensi imun yang parah sejak saat lahir, dengan jumlah limfosit T yang rendah, serta rendahnya sel CD4 sehingga sering menderita penyakit infeksi yang berulang dan memiliki peningkatan kerentanan terhadap infeksi. Sedangkan gangguan perkembangan kelenjar paratiroid menyebabkan terjadinya hipoparatiroid dengan gejala lain yang lebih parah seperti

kejang, stridor, kelelahan, dan terjadi hipokalsemia akut.(Sullivan, 2019)

## DIAGNOSIS

Diagnosis pada DGS dapat dilakukan dengan mudah jika kelainan atau gejala yang terkait dengan sindrom dimiliki secara bersamaan. Diagnosis dilakukan dengan melakukan pemeriksaan fisik serta pengukuran antropometri pada anak, remaja maupun dewasa. Gold standar untuk diagnosis DGS adalah dengan mendeteksi kejadian mikrodelesi 22q11.2 dengan metode Fluorescence In Situ Hibridisasi (FISH).(Hacıhamdioğlu, Hacıhamdioğlu, & Delil, 2015) FISH adalah tes yang digunakan untuk diagnosis prenatal secara akurat dan tepat. Tes ini akan melihat apakah terdapat delesi pada wilayah 22q11.2. Jika FISH tidak mendeteksi adanya delesi maka diperlukan pemeriksaan kromosom lengkap untuk mencari masalah kromosom lainnya. Tes lainnya yaitu *Microarray cromosom* yang digunakan untuk melihat banyak daerah di semua kromosom dan menemukan bagian kromosom yang hilang di lokasi 22q11.2. Tes ini merupakan tes yang lebih umum dilakukan untuk mencari delesi (Bamforth, S. D. and Burn, J. 2013). Adapun pemeriksaan penunjang yang dapat dilakukan antara lain, pemeriksaan EKG untuk melihat kelainan konotruncal jantung, tes hitung darah lengkap dengan diferensial panel subset limfosit B dan T, Pemeriksaan tingkat immunoglobulin, titer vaksin, kadar kalsium dan fosfor terionisasi dalam serum, tingkat hormone paratiroid, kadar TSH, Tingkat serum triiodothyronine (T3), tiroksin (T4) dan Tiroksin bebas (FT4), rontgen dada untuk melihat bayangan timus, pemeriksaan kreatinin serum, dan USG ginjal untuk melihat kemungkinan adanya cacat ginjal (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

## PENATALAKSANAAN

Perawatan dan manajemen DGS membutuhkan perawatan interprofesional yang intensif, sangat bergantung pada usia, serta sesuai dengan keparahan gejala atau



keluhan yang dialami. Tatalaksana yang dapat diberikan pada pasien DGS yang mengalami defisiensi imun ringan dengan fungsi sel T baik dianjurkan untuk menemui ahli imunologi yang berpengalaman dalam menangani defisiensi imun primer (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

Defisiensi imun pada neonatus dengan DGS lengkap memerlukan penatalaksanaan dengan isolasi, Ig G intravena, mendapatkan profilaksis antibiotik, dan transplantasi sel timus atau hematopoetik (HSCT) (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

Pada pasien dengan anomali jantung, yang tidak terdiagnosis selama USG janin, kemungkinan dapat muncul segera setelah lahir sebagai penyakit jantung sianotik yang mengancam jiwa. Oleh karena itu diperlukan segera evaluasi bedah kardiotoraks pada anak. Produk darah, jika perlu, harus diradiasi, CMV negatif, dan leukosit dikurangi untuk mencegah penyakit graft-versus-host terkait transfusi. Tindakan ini juga bertujuan untuk mengurangi cedera paru, terutama dalam kasus bedah yang memerlukan *bypass* kardiopulmoner (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

Kasus anak dengan celah pada langit-langit memerlukan evaluasi oleh ahli THT, ahli bedah plastik, atau ahli bedah mulut & maksilofasial yang berpengalaman dalam koreksi bedah untuk defek palatal. Perbaikan celah langit-langit nantinya diharapkan dapat meningkatkan kemampuan makan, berbicara, dan mengurangi kejadian infeksi sinopulmoner (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

Hipokalsemia dapat ditangani dengan pemberian suplementasi kalsium dan vitamin D. PTH manusia rekombinan adalah pilihan pada pasien DGS yang refrakter terhadap terapi standar. Penyakit autoimun umum terjadi pada pasien DGS, termasuk trombositopenia imun (ITP), rheumatoid arthritis, anemia hemolitik autoimun, penyakit Graves, dan tiroiditis Hashimoto. Pasien DGS

harus dievaluasi dengan hati-hati untuk gejala autoimun secara teratur (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

Evaluasi audiologi diperlukan untuk pasien DGS yang mengalami kesulitan pendengaran. Anak-anak muda yang kesulitan dalam pendengaran, terutama dengan keterlambatan perkembangan kognitif dan perilaku dapat diberikan layanan intervensi sejak dini (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

Terapi wicara diperlukan untuk pasien DGS yang mengalami kesulitan bahasa sekunder akibat anomali kraniofasial dan atau gangguan kognitif. Perawatan kejiwaan untuk pasien DGS dengan gejala depresi dan psikotik diperlukan, karena penyakit seperti skizofrenia berhubungan dengan DGS (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

Melakukan konseling genetik menjadi rekomendasi atau pertimbangan yang sangat berguna bagi orang tua dengan anak DGS jika menginginkan lebih banyak anak, serta untuk pasien dengan DGS yang mungkin ingin menjadi orang tua. Untuk menghindari kelain yang sama terjadi karena jika orang tua memiliki mutasi yang sama dengan anak yang terkena, ada kemungkinan 50% bayi baru juga akan terkena DGS (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

## **PROGNOSIS**

Sebanyak kurang dari 1% pasien dengan mikrodelesi 22q11.2 memiliki gejala DiGeorge sindrom lengkap. Subtipe DiGeorge sindrom yang parah memiliki prognosis yang sangat buruk. Tanpa transplantasi sel timus atau sel hematopoetik, pasien dapat meninggal pada usia 12 bulan. Bahkan dengan dilakukannya transplantasi prognosis pasien juga tetap buruk. Dalam studi yang dilakukan pada 50 bayi yang menerima transplantasi timus pada DiGeorge sindrom yang lengkap hanya 36 bayi yang selamat hingga dua tahun. Sedangkan dengan Di George sindrom parsial memiliki prognosis yang belum dapat ditentukan karena hal ini bergantung pada



tingkat keparahan patologi yang berkaitan dengan penyakit. Kurang terdiagnosisnya kasus DGS berkembang di masyarakat dengan kelainan bawaan yang tidak terdeteksi dan gangguan intelektual lainnya. Perbaikan diagnostik genetik kedepannya diharapkan dapat meningkatkan pemahaman mengenai DiGeorge Sindrom (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

### KOMPLIKASI

Pada pasien DiGeorge sindrom dengan kelainan jantung dan kraniofasial yang memerlukan perbaikan bedah, akibat prosedur bedah tersebut dapat saja terjadi komplikasi seperti perdarahan, infeksi berulang, serta mendapatkan rawat inap dalam jangka waktu yang berkepanjangan (Lackey AE, Muzio MR., 2020). Beberapa anak dengan DiGeorge Sindrom dapat memiliki gangguan perilaku seperti autisme, gangguan perhatian, skizofrenia ataupun kecemasan (NHS, C., 2015).

### EDUKASI

Sebagian besar kasus DiGeorge sindrom terjadi secara acak dan tidak bisa selalu dicegah. Sekitar 1 dari 10 kasus sindrom delesi ini diwarisi dari salah satu orang tua. Maka diperlukan pengujian secara genetik serta konseling untuk melihat apakah kemungkinan adanya peluang untuk memiliki mikrodelesi pada kromosom 22q11.2 tersebut (Bamforth, S. D. and Burn, J. (2013).

Selain itu, orang tua dari anak – anak dengan DiGeorge Sindrom harus mendapatkan edukasi dan pengetahuan mengenai tingkat keparahan gejala atau kondisi yang dialami oleh anaknya seperti mengetahui mengenai tanda – tanda awal serta gejala infeksi, tanda – tanda hipokalsemia, tanda dan gejala gangguan kejiwaan, penggunaan obat – obatan yang aman dan sesuai dengan kondisi anak, serta mengetahui opsi intervensi bedah yang dapat dilakukan dan pilihan terapi kekebalan tubuh sesuai

gejala atau penyakit yang dialami (Lackey AE, Muzio MR., 2020).

### KESIMPULAN

DiGeorge sindrom (DGS) merupakan salah satu kelainan dari sebelas bentuk klasifikasi *Severe Combined Immunodeficiency* (SCID) yang terjadi akibat adanya mikrodelesi dari kromosom 22q11.2. Delesi pada kromosom tersebut menyebabkan gagalnya perkembangan dari beberapa sistem tubuh seperti anomali jantung, anomali ginjal, bentuk fasies yang abnormal, hipoplasia atau aplasia timus, palatum cleft, kecacatan skeletal, perkembangan mental yang terhambat, dan imunodefisiensi. Tingkat keparahan gejala DGS sangat bervariasi sehingga memerlukan perawatan interprofesional yang intensif.

### DAFTAR PUSTAKA

- Bamforth, S. D., & Burn, J. (2013). DiGeorge Syndrome. In *Brenner's Encyclopedia of Genetics: Second Edition* (Vol. 2). <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-374984-0.00402-2>
- Davies, E. G. (2013). Immunodeficiency in DiGeorge Syndrome and Options for Treating Cases with Complete Athymia. *Frontiers in Immunology*, 4(October), 1–9. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2013.00322>
- Fomin, A. B. F., Pastorino, A. C., Kim, C. A., Pereira, A. C., Carneiro-Sampaio, M., & Abe Jacob, C. M. (2010). DiGeorge Syndrome: A not so rare disease. *Clinics*, 65(9), 865–869. <https://doi.org/10.1590/S1807-59322010000900009>
- Gennery, A. R. (2012). Immunological aspects of 22q11.2 deletion syndrome. *Cellular and Molecular Life Sciences*, 69(1), 17–27. <https://doi.org/10.1007/s00018-011-0842-z>

**JURNAL ILMIAH ILMU KESEHATAN**Jln. Swakarsa III No. 10-13 Grisak Kekalik Mataram-NTB.Tlp/Fax. (0370) 638760

---

- Hacıhamdioğlu, B., Hacıhamdioğlu, D., & Delil, K. (2015). 22q11 deletion syndrome: Current perspective. *Application of Clinical Genetics*, 8(February), 123–132. <https://doi.org/10.2147/TACG.S82105>
- Kreins, A. Y., Junghanns, F., Mifsud, W., Somana, K., Sebire, N., Rampling, D., ... Davies, E. G. (2020). Correction of both immunodeficiency and hypoparathyroidism by thymus transplantation in complete DiGeorge syndrome. *American Journal of Transplantation*, 20(5), 1447–1450. <https://doi.org/10.1111/ajt.15668>
- McDonald-McGinn, D. M., & Sullivan, K. E. (2011). Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *Medicine*, 90(1), 1–18. <https://doi.org/10.1097/MD.0b013e3182060469>
- Morsheimer, M., Brown Whitehorn, T. F., Heimall, J., & Sullivan, K. E. (2017). The immune deficiency of chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 173(9), 2366–2372. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38319>
- Patel, K., Akhter, J., Kobrynski, L., Gathman, B., Davis, O., & Sullivan, K. E. (2012). Immunoglobulin deficiencies: The B-lymphocyte side of diGeorge syndrome. *Journal of Pediatrics*, 161(5), 950–953.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2012.06.018>
- Rhodes, R. T. (2015). Understanding DiGeorge Syndrome. *IG Living*, (July), 9. Retrieved from IGLiving.com
- Sullivan, K. E. (2019). Chromosome 22q11.2 deletion syndrome and DiGeorge syndrome. *Immunological Reviews*, 287(1), 186–201. <https://doi.org/10.1111/imr.12701>
- Lackey AE, Muzio MR (2020). DiGeorge Syndrome. In: StatPearls. StatPearls Publishing, Treasure Island (FL);
- Bamforth, S. D. and Burn, J. (2013) ‘DiGeorge Syndrome’, Brenner’s Encyclopedia of Genetics: Second Edition, pp. 319–321. doi: 10.1016/B978-0-12-374984-0.00402-2.
- NHS, C. (2015) ‘DiGeorge Syndrome (22q11 Deletion)’, NHS Choices. Available at: <http://www.nhs.uk/conditions/digeorgesyndrome/Pages/Introduction.as>