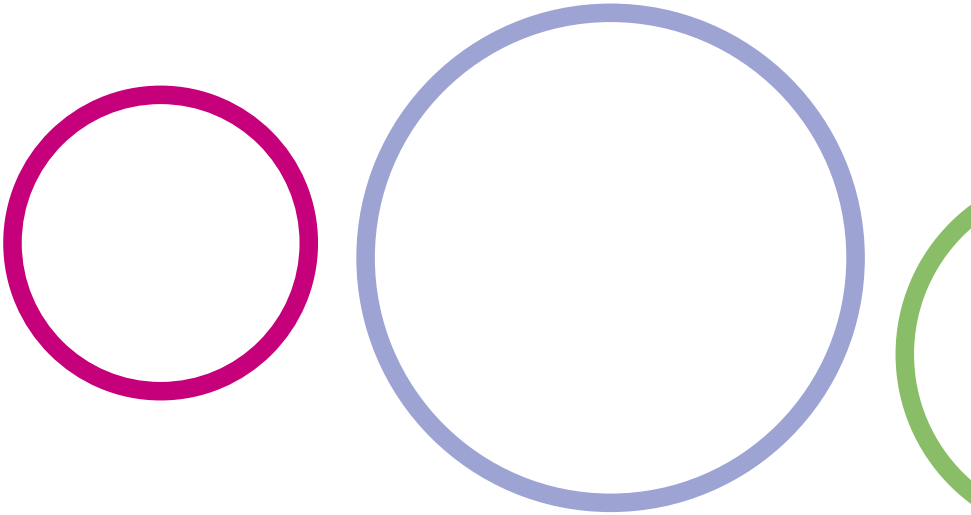


KiDS-22q11 e.V.
مكتب

Albert-Einstein-Straße 5
87437 Kempten
DEUTSCHLAND

T +49 (0)831 6971056-0
F +49 (0)831 6971056-1

info@KiDS-22q11.de
www.KiDS-22q11.de

ISSN 1863-1576

Hiermit möchte ich dem Verein **KiDS-22q11 e.V.** beitreten.

Name

Vorname | Geburtsdatum

Straße

Land-PLZ/Ort

Telefon/Fax

E-Mail-Adresse

Neben mir treten dem Verein noch weitere Mitglieder unserer Familie bei. (Betroffenes Kind bitte mit Sternchen * markieren)

Vorname/Name | Geburtsdatum

Vorname/Name | Geburtsdatum

Vorname/Name | Geburtsdatum

Datum | Unterschrift Vereinsbeitritt

Ich bin damit einverstanden, dass meine Angaben elektronisch gespeichert werden. Diese Daten unterliegen dem Datenschutz und werden nicht an Dritte weitergegeben.

Den jährlichen Familienmitgliedsbeitrag von _____ € / SFR (Mindestbeitrag 30 € / 40 SFR)

lasse ich mittels Einzugsermächtigung im Rahmen eines SEPA-Lastschriftmandats erheben.

Bank/Sparkasse/Postbank

BIC | IBAN

Datum | Unterschrift Einzugsermächtigung

Deutschland
Commerzbank Kempten
BIC DRESDEFF733
IBAN DE84 7338 0004 0222 2000 00

Österreich
Oberbank
BIC OBKLAT2L
IBAN AT44 1500 5007 9103 2451

Schweiz
Migrosbank
BIC MIGRCHZZ80A
IBAN CH25 0840 1016 1399 4500 6

إن جمعية **KiDS-22q11 e.V.** هي جمعيةٌ حديثة النشأة، تُدار من جميع المشاركين فيها بشكلٍ تطوعيّ. إلى جانب خبرات أولياء أمورنا وأطفالنا، نحصل على الدعم من خلال مستشارنا الطبيّ، والذي ينتمي إلى الكوادر المرموقة في عالم الطب.

لحسابات التبرعات انظر الصفحة الخلفية.

التبرعات تخضع للخصم الضريبيّ!

رجاءً اقطع استمارة العضوية عن الخط
(للمظروف ذي النافذة حسب المعيار DIN C٦)

KiDS-22q11 e.V.
Albert-Einstein-Straße 5
87437 Kempten
DEUTSCHLAND

Aufnahmeantrag

Bitte füllen Sie die Rückseite vollständig aus.

KiDS-22q11 e.V.
Geschäftsstelle

Albert-Einstein-Straße 5
87437 Kempten
DEUTSCHLAND

T +49 (0)831 6971056-0
F +49 (0)831 6971056-1

info@KiDS-22q11.de
www.KiDS-22q11.de

Gemeinnützig anerkannt beim
Finanzamt Kempten (Allgäu)
Steuer-Nr. 109/50677

Vereinsregister
AG Kempten (Allgäu) VR 200148

المؤلفون

الأستاذ الدكتور الطبيب أنيتا راوخ
معهد الجينات الطبية، جامعة زيوريخ

الأستاذ الدكتور الطبيب الدكتور الطبيب المتأهل هارالد بودي
مركز العلاج الطبيّ الاجتماعي، مستشفيات جامعة أولم

الأستاذ الدكتور الطبيب الدكتور الطبيب المتأهل هيلموت جونتر دور
قسم الغدد الصماء المعوية في جامعة فريدريش ألكسندر إرلنجن نورنبيرج

الأستاذ الدكتور الطبيب شتيفان إهل
قسم أمراض الروماتيزم والمناعة عيادة طب الأطفال والشباب،
مستشفى جامعة فرايبورج

الدكتور الطبيب جودرون فارينهولتز
قسم الطب العام، روتنبورج (فومه)

الأستاذ الدكتور الطبيب الدكتور الطبيب المتأهل جون هيس
مركز القلب الألماني ميونيخ

الأستاذ الدكتور الطبيب الدكتور الطبيب المتأهل ك. ب. ليش
عيادة الطب النفسي والعلاج النفسي، مستشفيات جامعة فورتزبورج

الأستاذ الدكتور الطبيب الدكتور طبيب الأسنان الدكتور الطبيب المتأهل روبرت سادر
العيادة والعيادة الخارجية لجراحة الفكين والوجه، مستشفيات جامعة فرانكفورت

الدكتور الطبيب أورسولا زاور
طبيب قلب الأطفال في سن التقاعد، ميونيخ

الأستاذ الدكتور الطبيب الدكتور الطبيب المتأهل ميشائل شتريبل
قسم الأنف والأذن والحنجرة، مستشفيات جامعة كولونيا

الأستاذ الدكتور الطبيب بدرجة الدبلوم في الأمراض النفسية سوزانا فاليتزا
مركز الطب النفسي للأطفال والشباب، جامعة زيوريخ

إذا كنتم مهتمين بالحصول على المزيد من المعلومات حول جمعية **KiDS-22q11 e.V.**، فتفضلوا بزيارة موقعنا الإلكترونيّ، أو اتصلوا بنا أو اكتبوا إلينا بريدًا إلكترونيًا أو خطابًا.

KiDS-22q11 e.V.
Albert-Einstein-Straße 5
87437 Kempten
Deutschland (ألمانيا)
هاتف 0-6971056 831(0) 49+
فاكس 1-6971056 831(0) 49+
info@KiDS-22q11.de
www.KiDS-22q11.de

كيف ننتهي من ذلك؟

أغلبُ الظن أن كل شخصٍ كان يتأثر بشدة في البداية، عندما يعلم أن طفله أو هو نفسه "مختلف". لكننا يجب أن نقبل فكرة أن لا أحد كامل، وأننا جميعًا معرضون للإصابة بالمرض في كل وقت. بكل تأكيد يلقى على كاهل أغلب العائلات عبءٌ بسبب القلق والتكلفة الزمنية المرتفعة في كثيرٍ من الأشياء، لكن يجب ألا يتأثر الرضا عن الحياة بسبب ذلك. تتوفر لكل المشكلات المذكورة بالأعلى تقريبًا فرصٌ علاجية طيبة، إذا ما تم الكشفُ عنها مبكرًا. ولأنه في الغالب تُصاب عدة أنظمة من الأعضاء، فإن طبيب الأطفال أو الطبيب المنزليّ أو المُعالج الاجتماعيّ يتولون الرعاية الطبية الأساسية وتنسيق العملية العلاجية. لكن لدى بعض الإشكاليات المحددة يكون من الضروريّ وجود شخص مختص في المجال المعنيّ.

نظرًا لأن المتلازمة معقدة للغاية ويمكن أن تظهر لدى كل مصاب بأعراض مختلفة، يكون من العسير أحيانًا على الكثير من الأسر، وعلى الأطباء والمعالجين أيضًا، الإبقاء على الأمور قيد النظرة العامة. لذلك تُسخر جمعية **KiDS-22q11 e.V.** والمستشار الطبيّ المنتمي إليها، جهودهما لتجهيز المعلومات وإعدادها للمختصين والمصابين وذويهم.

كيف يحدث حذف 22q11؟

كثيرًا ما يحدث فقدان المادة الوراثية في منطقة الكروموسومات 22q11.2 بمحض الصدفة عند تكوين خلايا البويضات والخلايا المنوية، دون أن يكون واحدٌ من الأبوين مصابًا. من ثم يكون الحديثُ هنا عن حذف "جديد". في هذه الحالة تكون احتمالية ظهور الخطأ نفسه مرةً أخرى ضعيفةً نسبيًا. لكن يمكن أيضًا أن يُورَّث حذف 22q11 من أحد الوالدين إلى أحد الأطفال. لذلك يمكن إخضاع والديّ طفلٍ مُصاب بمتلازمة حذف 22q11 من خلال إجراء تحليل للكروموسومات من عينة دم، للكشف عما إذا كانا يعانيان بالفعل من حذف 22q11 أم لا. في حالة طلب مشورة مُسهبة في ساعة نقاشية أو هيئة استشارية تمكن الإجابة على المزيد من الأسئلة حول التوريث وإمكانيات الفحوصات السابقة على الولادة.

تتوفر قائمة بالهيئات الاستشارية في ألمانيا على الرابط الإلكترونيّ
http://gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php

لماذا توجد أسماءٌ أخرى تشير إلى متلازمة حذف 22q11؟

لقد أمكن الاستدلال على وجود الخلل الجينيّ المسؤول عن المتلازمة في العام ١٩٩١ لأول مرة عن طريق الباحث اللندنيّ الدكتور بيتر سكامبلر، الذي كان يفحص المرضى المُصابين "بمتلازمة دي جورج". تشمل متلازمة دي جورج الظهور المشترك لخلل شديد في وظائف القلب وخلل مناعي بسبب تناقص نمو الغدة الزعترية ونقص الكالسيوم بسبب تراجع نشاط الغدة الدرقية. لكن مع مرور الوقت تم التعرّف إلى أن المرضى ذوى الأعراض المرضية المشابهة يعانون أيضًا من متلازمة حذف 22q11. هذه الأعراض المرضية الأخرى على سبيل المثال متلازمة الوجه الشذوذ كونوترونكال، والتي تصف اقتران اضطرابات قلبية محددة مع ملامح وجهية مميزة، أو متلازمة شبرينتزين أو متلازمة الحنك والوجه والقلب، والتي تأتي فيها إشكالية الحلق والتعلّم في الواجهة، أو متلازمة كايلر والتي يظهر فيها تراجع نمو عضلات زوايا الفم. بعد ذلك اقترحت التسمية CATCH 22 لتشير إلى كل الأمراض التي تسببها متلازمة حذف 22q11. كلُ حرفٍ من الكلمة يشير إلى واحدٍ من الأعراض الشائعة والرقم ٢٢ إلى الكروموسوم ٢٢. لكن ولأن المعنى الحرفيّ لكلمة CATCH 22 بدا تمييزيًا على نحو اضطهادي، فإنه بالكاد يُستخدم اليوم.

الدعم والمشاركة في الحياة في المجتمع

يجب أن تتم مواءمة الدعم والعملية العلاجية مع احتياجات الأشخاص المُصابين ومُقدِّمي الرعاية. ولأجل ذلك تلزم مراعاة مستوى التطور العام والمشكلات الخاصة، ولكن أيضًا المحيط الحياتيّ (الأسرة وروضة الأطفال والمدرسة ووقت الفراغ والوظيفة). ويُوصى بعمل تجميع دقيق للنتائج (التشخيص) ويمكن أن يُجرى هذا التجميع ويُنسَّق ويُرتب بالتوازي مع الدعم والعملية العلاجية على نحوٍ مميز جدًا من جانب فريق التنظيم الداخليّ في مركز علاج طبي اجتماعيّ.

قائمة حديثة بعناوين المراكز الطبية الاجتماعية تجدونها على الموقع الإلكترونيّ
www.dgspj.de

يتم اللجوء إلى العلاج الطبيعيّ أو الدعم المبكر أو العلاج بالحركة أو علاج أمراض النطق أو العلاج اللغويّ أو أي إجراءات دعم تربوية أخرى استنادًا إلى طبيعة المُشكلة. فضلاً عن ذلك يعد دعم أولياء الأمور في مجابهة الأعباء المرتبطة بمتلازمة حذف 22q11 والمنبثقة عنها أمرًا بالغ الأهمية.

يجري تنسيق أي إجراءات ضرورية بصفةٍ عابرة للدعم الأسريّ والاندماج المدرسيّ والاجتماعيّ إلى جانب المختصين بالمسائل القانونية واستيعاب موازنات الأضرار مع الموظفين المختصين أيضًا من خلال المركز الطبي الاجتماعيّ المحليّ.

يتمثل الهدف الأهم من كل الإجراءات في المشاركة المثلى في الحياة داخل المجتمع بما يتوافق مع مستوى تطور الشخص المريض وسنه.

المختص:
- **أخصائي العلاج الاجتماعيّ**

التطور الحركيّ

يُظهر غالبية مرضى حذف 22q11 هزالاً عامًا (انخفاض ضغط الدم) في الجهاز العضليّ. وهذا لا يعني أن هناك مرضًا في العضلات، وإنما يعني أن الجهد العضليّ منخفض. ولذلك غالبًا ما يتأخر بعض الشيء التطور الحركيّ، أي السن، التي يمكن فيها للطفل أن يجلس ويمشي وحيدًا. كما يمكن أن تنتج عن ذلك وضعيةٌ مفتوحة للفم. وبالمناسبة يمكن أن تكون هذه هي الحال أيضًا عند الإصابة بإعاقة التنفس عبر الأنف.

ويظهر لدى بعض الأطفال اضطرابٌ في التوازن، يمكنه على سبيل المثال أن يجعل من تعلم قيادة الدراجات الهوائية أمرًا أصعب مما هو عليه فعليًا.

نماذج التعلم

ينتهج أطفالُ 22q11 في الغالب نموذجًا محددًا في اضطرابات الأداء الجزئيّ، بينما يمكن أن تتطور قدراتٌ أخرى معيَّنة بطريقة طبيعية. يمكن أن تنتج صعوباتٌ في الإدراك المكانيّ، يمكن أن تؤدّي إلى اضطراب التعلّم النمطيّ بالنسبة لمتلازمة حذف 22q11. وفي المدرسة تنشأ عن ذلك بشكلٍ خاص صعوباتٌ في المواد الحسابية.

ويمكن أن يؤدّي ذلك في المجال العمليّ الحياتيّ إلى أن يصعب على سبيل المثال تنفيذ المهام المعقّدة.

مسايرة الحياة

على الرغم من ظهور تأخر في التطور لدى الكثير من أطفال 22q11 في العديد من المجالات، يواصل هؤلاء الأطفال تطورهم ونموهم.

لقد ضرب لنا بعضُ البالغين من المُصابين بمرض متلازمة حذف 22q11 أمثلةً في قيادة حياة طبيعية مع ممارسة مهنة وتأسيس أسرة خاصة. إلا أن بعض الأطفال من ذوي اضرابات التعلّم يحتاجون أيضًا عن بلوغهم إلى رعاية.

طالما لم يظهر عن الولادة خللٌ شديدٌ في وظائف القلب أو اضطرابٌ مناعيّ، فليست هناك إلى الآن أي إشارة على أن العمر المتوقَّع للأشخاص ذوي متلازمة حذف 22q11 سيتأثر سلبًا. على أنه يتعين على السيدات ذوات حالات الخلل في القلب والأوعية الدموية أن يحصلن على مشورةٍ طبيةٍ متخصصة قبل الحمل. وللأسئلة الخاصة بالتوريث تتوفر إمكانية الحصول على مشورة جينية.

الهيكل العظميّ

تظهر لدى بعض الأطفال المُصابين بمتلازمة حذف 22q11 تغيّراتٌ في الهيكل العظميّ. أثناء ذلك تظهر بشكلٍ خاص تغيّراتٌ أصغر في اليدين والقدمين. وفي حال انخفاض الجهد العضليّ (انخفاض ضغط دم العضلات) يمكن أن يظهر أيضًا لاحقًا انحناءٌ في العمود الفقريّ (الجنف)، يكون من الضروريّ معالجته مبكرًا. ويوصى في حالة المصابين الأكبر سنًا من ٥ سنوات بعمل فحص وظيفي للفقرات العنقية من العمود الفقريّ، لاستبعاد حدوث أي اختلالات في هذه المنطقة.

هذا ولم يتضح إلى الآن بصفةٍ قاطعة السبب وراء آلام السيقان الظاهرة لدى مرضى متلازمة حذف 22q11 (والتي تظهر بشكلٍ خاص أثناء الليل). لكن أمكن عمل تجارب جيدة باستخدام بطانات متوائمة مع الأقدام وممارسة المريض لأنشطة رياضية.

المختص:
- **طبيب عظام**

الصحة النفسية

تنتشر الأمراضُ النفسية في مجتمعنا انتشارًا واسعًا. ويظهر أن الأشخاص المصابين بمتلازمة حذف 22q11 أكثر عرضةً للإصابة بها. يعاني الكثير من مصابي متلازمة حذف 22q11 من صعوباتٍ في المجالات التواصلية، والتي تتم إلى جانب التبادل المعلوماتيّ اللغويّ الصرف، مثلاً في شكل حركاتٍ جسدية وإشارات. وهذا يمكن أن يؤدِّي إلى سوء تقدير المخاطر والعلاقات والمواقف الاجتماعية وتقييمها بصورة خاطئة. وينتج عن ذلك في بعض الحالات ميلٌ إلى الخوف والانطواء الاجتماعيّ وتصرفات توحّدية. وفي المعتاد تظهر هذه الأعراض اللافتة للنظر حتى السنة الثالثة من العمر.

يطرأ اضطراب نقص الانتباه المصحوب بفرط الحركة (ADS أو ADHS) في المعتاد في سن روضة الأطفال ويُسبِّب صعوباتٍ بصفةٍ خاصة في النطاق المدرسيّ. ويبدو أن اضطراب ADHS يظهر لدى الأطفال المصابين بمتلازمة حذف 22q11 بصورةٍ أكثر شيوعًا مما لدى الأشخاص العاديين، وهو ما يتجلى بصفةٍ خاصة في سهولة استعداد الطفل للتشتت. وبالمثل تشيعُ أيضًا السلوكيات الانفعالية. بشكلٍ خاص بعد بداية فترة المراهقة يمكن أن تظهر اضطراباتٌ في الإدراك والمزاج والنشاط الحركيّ.

المهم هو أنه عند ظهور أمراضٍ نفسية في العائلة يجب أن يُوضع في الحسبان أنها ليست بالضرورة ناتجة عن أخطاءٍ تربوية من أولياء الأمور، وأنه كلما اكتشفت مبكرًا، باتت قابلةً للعلاج بصورة جيدة من خلال برامج دعم العلاج السلوكيّ والأدوية.

المختص:
- **الطبيب النفسيّ للأطفال والشباب**

التغذية

على الرغم من أن التغيّرات الهيكلية الحاصلة في الجهاز الهضميّ شديدةُ الندرة، إلا أن أغلب الحالات تشهد اضطراباتٍ في تناول الغذاء. وهذه الاضطرابات تظهر إما بصورة فردية أو مجتمعة وتظهر بشكلٍ خاص بقوةٍ ضئيلة عند الشفط واضطرابات البلع ولفظ الغذاء من المعدة إلى المريء (الارتداد). وتُعزى أغلب مشكلات التغذية إلى تأخر النضج وتتناقص مع تقدم السن. وعلى الرغم من ذلك يوجد في سن الطفولة غالبًا فشلٌ في النمو مع زيادة ضئيلة في الوزن والحجم. وفي مثل هذه الحالات يمكن أن يكون عمل تغذية مؤقتة بالأنابيب أمرًا ضروريًا.

المختصون:

- **الطبيب المختص باضطرابات البلع (عُسر البلع)**
- **طبيب تغذية**
- **طبيب أطفال ذو تأهيل خاص في مسائل التغذية والهضم (أخصائي الالتهابات المعوية)**
- **أخصائي الأمراض العصبية**

الهرمونات

النمو

في الغالب يظهر لدى الأطفال المصابين بمتلازمة حذف 22q11 نمو متأخر، يتعافى منه المريض مع الوصول لسن البلوغ. ونادرًا أيضًا ما تظهر اضطراباتٌ ذات صلة بالهرمونات. في المعتاد يكون هؤلاء الأطفال في حجمٍ طبيعيّ عند الميلاد ويتراجعون في نموهم بمرور الوقت.

مستوى الكالسيوم

يظهر لدى بعض الرضع المصابين بتلازمة حذف 22q11 تراجع في نشاط الغدة الدرقية ينتج عنه انخفاض قوي في نسبة الكالسيوم في الدم لاحقًا. ويمكن أن يتجلى ذلك على سبيل المثال في الميل لحدوث تقلصات. ولأنه من الممكن أيضًا أن تظهر لاحقًا انخفاضاتٌ في نسبة الكالسيوم في الدم، يُوصى بعمل فحوصاتٍ سنوية من خلال أخذ عينات من الدم. ولأنه بالتوازي مع ذلك يمكن أن ينخفض مستوى الماغنسيوم أيضًا، فلا بد من فحصه هو الآخر دائمًا.

المختص:

- **أخصائي الغدد**

النظام المناعي

قليلٌ فقط من الأطفال المصابين بمتلازمة حذف 22q11 يعانون من خللٍ في النظام المناعيّ، وهو الذي يقتضي إجراءاتٍ وقائية خاصة ضد الأمراض المعدية و/أو علاجًا ذا تكلفةٍ عالية. ويمكن أن تؤدي متلازمة حذف 22q11 إلى تدهور نمو الغدة الزعترية و/أو غيابها بالكامل. إن الغدة الزعترية هي عضو صغير أمام القلب، يتولى المسؤولية عن إنماء الخلايا الليمفاوية في الغدة الزعترية. وتعد الخلايا الليمفاوية في الغدة الزعترية ضروريةً للوقاية من الفطريات والفيروسات من جهة، ومن جهةٍ أخرى تدعم خلايا مناعية أخرى في تكوين أجسام مضادة للوقاية من البكتيريا.

فضلاً عن ذلك تمتلك الخلايا الليمفاوية في الغدة الزعترية مهامًا إشرافية، تمنع فيها النظام المناعيّ من أن يتعامل مع الجسم نفسه (المناعة الذاتية). ويكون لضمور نمو الغدة الزعترية في حالة الإصابة بمرض متلازمة حذف 22q11 أشكالٌ متباينة للغاية. وحتى مع غياب نسيج الغدة الزعترية (طالما أمكن اكتشاف ذلك أثناء عملية في القلب) يكون ممكنًا أيضًا وجود تطور كافٍ للخلايا الليمفاوية في أغلب الحالات، بحيث إن تحديد عدد الخلايا الليمفاوية ووظيفتها قادرٌ فعلاً على استبيان ما إذا كان هناك خللٌ في النظام المناعيّ وما هو حجمه.

يجب إجراء هذا الفحص في أسرع وقت ممكن بعد التشخيص، إذ إنه من الممكن أن تنبثق عن هذا الفحص إجراءاتٌ وقائية (قواعد النظافة الشخصية، وقاية المضادات الحيوية) ويتحدد على إثر ذلك، ما إذا كان الطفل سيحصل على تطعيماتٍ حياتية (مثل الحصبة أو النكاف أو الجدري) أو يتعين عمل تطعيمات أخرى إضافية. وإذا ما كان من الضروريّ عمل نقل دم قبل معرفة الحالة المناعية (مثلاً في إطار عملية في القلب)، فلا بد أن يُعالَج ذلك مُسبقًا. وفي العادي تُفضي سنواتُ الحياة الأولى إلى تحسّنٍ بطيء في تطور خلايا الغدة الزعترية. على أنه في بعض الأحيان يظلُ هناك ميلٌ إلى أمراض المناعة الذاتية (من قبيل الروماتيزم الشبابيّ).

المختص:
- **اختصاصي المناعة**

المسالك البولية

يتميز الأطفال المصابون بمرض متلازمة حذف 22q11 بخواصٍ لافتة للنظر أحيانًا في المسالك البولية والكليتين. وهذه الأعراض تبقى في الغالب بلا تبعات، لكنها من الممكن أن تحفّز تكوّن أمراض في المسالك البولية. لذلك يجب في حالة كل إصابة بحمى غير واضحة استبعاد وجود مرض في المسالك البولية (من خلال عينة بول). فضلاً عن ذلك يُوصى في حالة كل طفل مصاب بمرض متلازمة حذف 22q11 عمل فحص للكليتين باستخدام الموجات فوق الصوتية. وتُلاحظ الشكوى من التبول اللاإراديّ بشكلٍ شائع لدى الأطفال المصابين ويمكن إرجاعه غالبًا إلى تأخر النضج.

المختصون:
- **طبيب كلى**
- **طبيب مسالك بولية**

الأذن / الأذن المتوسطة

يعاني مرضى متلازمة حذف 22q11 في الغالب من تورماتٍ في طبلة الأذن والتهاباتٍ متواترة في الأذن الوسطى. يرجعُ السببُ في ذلك إلى تضرر تهوية الأذن الوسطى عبر قنوات استاكيوس (الرابطة بين الأذن الوسطى والحلق). ويمكن إرجاع ذلك إلى عدة أسباب. فمن جهة يمكن أن تكون تشوهات الجزء الوجهيّ من الجمجمة، ومن جهة يمكن أن تكون تغيراتٌ أخرى في الحلق وشراع الحنك هي التي أثرت سلبًا على تهوية الأذن بصفة مستمرة. إلى ذلك تساهم القابلية العامة للإصابة بالعدوى والقائمة بصفة شائعة في تطور عدوى الأذن الوسطى.

يعاني مرضى متلازمة حذف 22q11 بشكلٍ شائع للغاية أيضًا من شكاوى ضعف السمع في الأذن الداخلية. لذلك يتعين بالضرورة إجراء فحص موضعي لضعف السمع مبكرًا قدر الإمكان (أي في شهور الحياة الأولى).

المختصون:
- **أطباء الأنف والأذن والحنجرة**
- **اخصائيو الأمراض السمعية للأطفال**

الوجه / المظهر

كثيرٌ من الأطفال لديهم بصفةٍ نمطية وجه طولي نحيف مع أنفٍ بارزة وجذر أنفي عريض. ويكون طرف الأنف في الغالب قوي نسبيًا مع فتحاتٍ ضيقة للأنف. تكون الأذنان في الغالب غائرتين وصيوان الأذن الخارجيّ متمددًا جدًا إلى الداخل. يمكن أن يكون الفم صغيرًا نسبيًا والشفتان نحيلتين والذقن متنحيًا. على أنه يندر للغاية وجود تشوهات خلقية جسيمة في الفكين، الأمر الذي يستدعي إجراء عملية علاجية. ويكثر امتلاك أطفال متلازمة حذف 22q11 لوضعية مفتوحة للفم، ويمكن أن يعود السببُ فيها إلى الجهد العضلي القاصر بشكلٍ عام والتنفس المُعاق عبر الأنف.

أحيانًا يكون الفم مائلاً عند الصراخ بسبب القصور أحادي الجانب في تطور عضلات الشدق. يمكن أن يُخلط بين ذلك وبين شلل أعصاب الوجه، على أنه لا يكون ذا شأنٍ كبير في الغالب. ولقد أمكن التثبت من حدوث تأخر في نمو البراعم السنية وتطور متأخر للأسنان المتبقية، لكن ليس لذلك تبعاتٌ أخرى. على العكس من ذلك يمكن في حالة الأسنان ملاحظة تناقص طلاء المينا وتكلسه إلى جانب حالات فردية من عدم تنسّج الأسنان، حيثُ إن الأولى تؤدّي إلى ظهور تسوس متزايد في الأسنان.

المختصون:
- **طبيب تقويم الأسنان**
- **طبيب الأنف والأذن والحنجرة**
- **جراح الفم والوجه والفكين**
- **طبيب الأسنان**

رباعية فالوت

تشمل تدهور نمو وريد الإفراز في الأذين الأيمن وانخفاض قطره مع ضيق الشريان الرئويّ (تضيُّقُ الشَّرْيان الرِّئَويّ). إضافةً إلى ذلك يتكوَّن خلل نمطي في الحاجز البطينيّ (كما في حالة رتق الرئة)، وهو ما يؤدي إلى ما يُعرف باسم "امتطاء" الأورطي. فضلاً عن ذلك يكون حاجز الأذين الأيمن سميكًا.

الجذع الشرياني الأصلي

في هذا الصدد لا يكون الأورطى والشريان الرئويّ قد انفصلا في المقام الأول وهما لذلك يشكلان معًا وعاءً مشتركًا.

مسار الشريان السباتي

أحيانًا يتغير مسار أحد الشرايين السباتية. لذا قد يكون من المفيد عمل فحص لمسار الشريان قبل إجراء عمليات في منطقة الحلق.

المختصون:
- **أخصائي القلب للأطفال**
- **جراح القلب**

شراع الحنك واللغة

تعد التغيّرات الحادثة في منطقة الحلق نمطيةً جدًا بالنسبة للأشخاص المصابين بمتلازمة حذف 22q11. فإلى جانب التشوهات المحتملة من قبيل الشق المفتوح في الحلق، يمكن أن تظهر أيضًا شقوقٌ (تحت مخاطية) مخفية ومتوارية تحت الغشاء المخاطيّ. وحتى وإن لم تظهر أيٌّ من هذه التشوهات، فلا ينغلق شراع الحنك في الغالب بشكلٍ كافٍ ويمكن مثلاً أن يخرج الغذاء من خلال الأنف. ويُسمَّى ذلك "القصور الشراعي البلعومي". عندما لا ينغلق شراعُ الحنك بما يكفي عند التحدّث، يخرج هواءٌ من الأنف عند نطق أصواتٍ من قبيل "ب" و"ج"، بحيثُ تبدو وكأنها أنفية.

في المجمل يُلاحظ لدى الأطفال الصغار المصابين بمرض متلازمة حذف 22q11 بشكلٍ شائع وجود اضطراب بارز في تطور مهارة التحدث والنمو اللغويّ. وهنا تبدو الإشكالية غاية في التعقيد، إذ إن مستوياتٍ مختلفة من اكتساب اللغة وإنتاجها تتضرر من جرَّاء ذلك. وفي الغالب يكونُ من العسير على الأشخاص المحايدين فهم الأطفال في سنوات الحياة الأولى. يبدأ التطور اللغويّ متأخرًا جدًا، ومن ثم يمكن أن تظل الحصيلة اللغوية قاصرة إلى حدٍ بعيد لعدة سنوات.

المختصون:
- **طبيب الأنف والأذن والحنجرة**
- **جراح الفم والوجه والفكين**
- **طبيب علاج التلّفظ**

ما تأثير متلازمة حذف 22q11 على الإنسان؟

هناك أشخاصٌ لديهم إصابةٌ مثبتة بمتلازمة حذف 22q11 ويعيشون حياةً عاديةً تمامًا. ولقد تم اكتشاف هؤلاء "الحاملين" للخلل الجينيّ في غالب الحالات فقط لأنه تم التثبت من وجود متلازمة حذف 22q11 لدى فرد مريض من أفراد العائلة. ولأن الأشخاص الأصحاء في العادة لا يخضعون للفحص ولا توجد إلى الآن أي فحوصات منهجية متسلسلة، فإنه من غير المعروف مدى تواتر ظهور المشكلات المختلفة في حالة متلازمة حذف 22q11 فعليًا.

بالأساس يمكن أن تتباين ظواهر متلازمة حذف 22q11 المحتملة تباينًا كبيرًا في مظهرها والبالغ عددها حتى الآن ١٨٠ تباينًا تقريبًا وهي أيضًا لا تعني دائمًا الإصابة بالمرض. لذلك يجيءُ فيما يلي بيان مناطق المشكلات الأكثر شيوعًا.

القلب / الأوعية الدموية

تعد التشوهات الخلقية الفطرية في القلب والأوعية القريبة منه أحد التأثيرات النمطية تمامًا لمتلازمة حذف 22q11. أثناء ذلك يمكن أن يتسبب التغيّر في البرنامج الجينيّ في فترة الحمل المبكّر في حدوث مسار معيب في تطور القلب. ومن ثم يحدث في الغالب واحدٌ من الأمراض التالية. (تُعرف الأوعية الخارجة من القلب باسم الشرايين وتلك الوافدة إلى القلب بالأوردة):

انقطاع قوس الأبهر من النوع B

في حالة هذا التشوّه في الأوعية الدموية والمُميِّز جدًا لمتلازمة حذف 22q11 لا يمتلك الشريان الأورطي رابطةً بين مخرج شريان الرأس الأيسر وشريان الذراع الأيسر. وإذا ما انسدت الرابطة الوعائية الموجودة بالفعل من قبل الولادة بين الشريان الرئويّ والشريان الأورطي (القناة الشريانية) كما هو معتادٌ في أيام الحياة الأولى، تحدث حالةٌ خطيرةٌ على الحياة مع انقطاع تدفق الدماء إلى أعضاء مهمة للحياة، ما يتطلب إجراء عملية علاجية عاجلة.

عيب الحاجز البطيني (VSD)

يمثل هذا العيب في الجدار الفاصل بين حجرات القلب الفشلَ القلبيّ الخلقيّ الأكثر شيوعًا في العموم. وعندما يقع العيب في قطاع محدّد، كما في رباعية فالوت، فإنه يوجد بشكلٍ أكبر في متلازمة حذف 22q11.

رتق الرئة مع عيب الحاجز البطيني

هنا تفتقد الرابطة بين الأذين الأيمن وبين الشريان الرئويّ. ويحدث التدفق الدمويّ في الرئة عبر القناة الشريانية أو الأوعية الدموية المتكوِّنة بصفةٍ بديلة. إضافةً إلى ذلك يتكوَّن خللٌ في الحاجز البطينيّ في موضعٍ نمطيّ.

ما الجينات الوراثية التي فُقدت في متلازمة حذف 22q11 (واختصارها DS 22q11)؟

في أغلب الأشخاص ذوي الإصابة بمتلازمة حذف 22q11 ينقص تقريبًا ٣ ملايين جين من حوالي ٣ مليارات مكوِّن بنائيّ موجود، تشتمل على حوالي ٤٥ جينًا وراثيًا مختلفًا. تنقص هذه القطعة فقط على كروموسوم 22 واحد، في حين أن الثاني سليم. لكن تظهر لدى بعض الأشخاص مواضع حذف أخرى أصغر، يمكن من ثم أن ترجع إلى إشكاليةٍ شاذة. أحيانًا يُظهر بعضُ الأشخاص أعراض متلازمة حذف 22q11، دون أن يكون هناك حذف. ولقد عُثر لدى شريحةٍ من هؤلاء الأشخاص على أخطاءٍ ضئيلة في جين وراثي وحيد، هو جين TBX١، والذي أفلت من الفحص باستخدام "تحليل التهجين الموضعي المتألق FISH" (انظر الفصل التالي).

كيف يجري التشخيص؟

تعد أعراض متلازمة حذف 22q11 متنوعة ولا واحد منها بمفرده يمكنه أن يثبت التشخيص بالإصابة. وفي الغالب سوف يضع المختص تشخيصه أيضًا في حالة أي بروز بسيط للأعراض من خلال الخصوصيات الصغيرة في شكل الوجه (انظر يمينًا). على أن التشخيص يتأكد فعليًا من خلال الاستدلال على فقدان الجين على واحدٍ من كلا الكروموسومين 22. ينتج هذا في الغالب من خلال إجراء تحليل للكروموسومات في عينة دم مع صبغة إضافية متألقة للمادة الوراثية في المجال 22q11.2 (ما يُعرف باسم "تحليل التهجين الموضعي المتألق FISH").

المختص:
- **باحث في علم الجينات البشرية**

متلازمة حذف 22q11 – توصيف

ما معنى ذلك؟

يعني المصطلح "Deletion" (بالعربية: حذف) أن هناك شيئًا مفقودًا (من اللاتينية *deletus* = محذوف). في حالة متلازمة حذف 22q11 تكون قطعةٌ من المادة الوراثية على واحدٍ من كلا الكروموسومين 22 قد فُقدت في الموضع q11.

في ماذا نحتاجُ إلى الكروموسومات؟

تعد الكروموسومات وحدات التعبئة لجيناتنا الوراثية. تندرج في كل واحدٍ منها عدة آلاف من الجينات. أي أنه يمكن القول إن كروموسوماتنا تساعد الخلايا على أن تُبقي على الجينات الوراثية سليمة. وتحتوي المادة الوراثية طبقًا للتحليلات الحديثة على ما يقرب من ٢٥,٠٠٠ مكوِّن وراثيّ، وهو ما يُعرف باسم الجينات. تُشفَّر في داخلها البرامج التي تتيح لبويضةٍ ناضجة فريدة أن تتطور إلى إنسانٍ بكامل تنوّعه. كما تشارك الجيناتُ الوراثية أيضًا في تحديد الوظائف اللاحقة لأعضائنا وتعرّضنا للأمراض وسلوكياتنا وقدراتنا النخبوية، أي "طبائعنا ومواهبنا". في حال طرأت تغيّرات على الجينات الوراثية، فيمكن أن يؤدي ذلك إلى انحرافاتٍ في تصميم برامج التطور والوظائف المختلفة. ونتيجة ذلك تتمثل غالبًا في حدوث خلل في تطور أعضاء الطفل مع نموه حتى في رحم أمه، كما يمكن أيضًا أن تتضرر وظائفُ الجسد، التي تكون مهمةً بعد الولادة.

لماذا نحتاج إلى الكروموسوم 22 مرتين؟

تقريبًا كل جينٍ وراثيّ لدينا ومن ثم أيضًا كل كروموسوم يتوفر داخل أجسادنا في نسختين، واحدةٍ من أمنا وواحدةٍ من والدنا. وهناك بعضُ الجينات الوراثية لا يهم إن كانت تتوفر مرةً واحدة أو مرتين. لكن في حالة سلسلة من الجينات الوراثية، وبخاصة تلك التي توجِّه عملية التطور في رحم الأم، يبدو من الضروريّ للغاية أن تتوفر تمامًا بالجرعة السليمة، أي مرتين.

KiDS-22q11 e.V.

هي مؤسسةٌ للمساعدة الذاتية، تأسست في العام ٢٠٠١ وتُعنى بمساعدة المصابين بمتلازمة حذف 22q11 (واختصارها 22q11 DS) وذويهم. هذه المتلازمة عبارة عن خلل جيني، يظهر في أغلب الحالات دون أسبابٍ قابلة للاكتشاف. وتظهر ظواهرُ المرض طيفًا واسعًا من الأعراض. ولا ينطبق على كل مُصاب إلا بعضٌ منها فقط.

تظهر متلازمة حذف 22q11 في حالة واحدة من كل ٤٠٠٠ حالة وضع، ولذلك في الغالب لا تكون أعراض المرض قابلة للكشف على الفور. في الغالبية العظمى من المصابين لا يتم التشخيص في الغالب إلا بعد اكتشاف فشل قلبي، وفي بعض الحالات يتأخر الأمرُ عن ذلك أيضًا. إن التعرَّف المبكر على أعراض المرض مهمٌ جدًا، كي يمكن تجنّب الشكاوى المحتملة أو على الأقل اكتشافها في الوقت المناسب ومعالجتها بالطريقة الصحيحة. العلاج الشامل في الوقت الصحيح وحده يمكنه أن يكفل للمريض قدرًا عاليًا من جودة الحياة. ومن أجل ذلك يجب أن يعمل المرضى وأولياءُ الأمور والأطباء يدًا في يد ويسخّرون جل أوقاتهم للعملية العلاجية.

تقدّم لكم الجمعية ما يلي:

- موظفين محليين مختصين وبورصة اتصال محلية
- مجموعات شبابية للمصابين والأطفال
- تبادل التجارب والمعلومات في فعَّاليات محلية وإقليمية
- كتيبات معلوماتية نصف سنوية وكتيبات للموضوعات الطبية
- معلومات طبية من خلال المستشار العلميّ والفعَّاليات مع المختصين
- الموقع الإلكترونيّ www.KiDS-22q11.com بما يحويه من برامج أخرى متنوعة
- منتدى على شبكة الإنترنت يقدِّم المساعدة الفردية في مختلف المسائل والمشكلات
- مساعدات قانونية اجتماعية

معلوماتٌ حول جمعية كيدز KiDS-22q11 e.V.

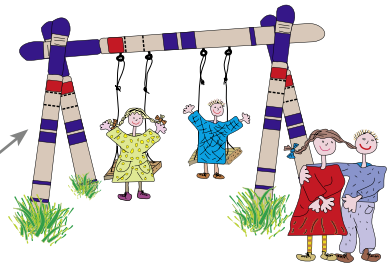
اسمنا

الأطفال المصابون بمتلازمة

الجين 22 – الذراع الطويلة **q** – الفصل **11**

شعارنا

تظهر عوارض الأرجوحة الكروموسوم رقم 22 مع الفصل 11



هيئة التحرير

يصدر كتيب "متلازمة حذف 22q11 –
توصيف" عن
KiDS-22q11 e.V.
Albert-Einstein-Straße 5
87437 Kempten
Deutschland (ألمانيا)
هاتف 0-6971056 831(0) 49+
فاكس 1-6971056 831(0) 49+
info@KiDS-22q11.de
www.KiDS-22q11.de

جمعية لا تهدف للربح معترف بها لدى مصلحة ضرائب
كيمبتن (ألجوي)، رقم ضريبي 109/50677،
سجل الجمعيات في كيمبتن (ألجوي) VR 200148

حقوق الطبع والنشر محفوظة
© 2016 **KiDS-22q11 e.V.**
لا يُسمح بإعادة الطباعة، ولو لأجزاء مقتطعة،
إلا بموافقة صريحة من الناشر.

تحرير شتيفان شميد
توماس فرانكن
المستشار الطبيّ
تنسيق ديتمار كرينتزلي، للأبعاد
طباعة في يونيو 2016 unitedprint.de
الطبعة 500 نسخة

KiDS-22q11 e.V.

متلازمة حذف 22q11

توصيف