

Mit freundlicher Unterstützung durch:



KiDS-22q11 e.V.

Info



www.KiDS-22q11.de

22q11-Deletion

μ

μ μ

μμ

22q11



Ο σύλλογος KiDS-22q11 e.V. είναι μία οργάνωση αυτοβοήθειας για πάσχοντες από το σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 (DS 22q11) και τις οικογένειές τους, η οποία ιδρύθηκε το 2001. Το σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 είναι μια γενετική ανωμαλία, η οποία στις περισσότερες περιπτώσεις δεν έχει εμφανή αίτια. Η κλινική εικόνα χαρακτηρίζεται από μεγάλο εύρος συμπτωμάτων. Κάθε ασθενής εμφανίζει ορισμένα μόνο από αυτά.

Η συχνότητα του συνδρόμου μικροελλείμματος (ΣΜ) 22q11 είναι 1 ανά 4000 τοκετούς και για το λόγο αυτό η ασθένεια ενδέχεται να μην διαπιστωθεί αμέσως. Ως επί το πλείστον, η διάγνωση τίθεται μετά την ανακάλυψη καρδιοπάθειας, σε ορισμένες περιπτώσεις ακόμη και πιο αργά. Η έγκαιρη διάγνωση του συνδρόμου είναι πολύ σημαντική για την πρόληψη ή έστω την έγκαιρη αναγνώριση δυνητικών επιπλοκών και τη μετέπειτα ενδεδωμένη αντιμετώπιση τους.

Μόνο η έγκαιρη και συστηματική θεραπεία μπορεί να εξασφαλίσει στους ασθενείς μία καλή ποιότητα ζωής. Επομένως, η στενή συνεργασία ασθενών, γονέων και γιατρών και η πλήρης αφοσίωσή τους είναι ουσιώδους σημασίας.

Για το σκοπό αυτό, ο σύλλογος σας παρέχει τα εξής:

- Πρόσωπα επικοινωνίας και διευθύνσεις μελών στον τόπο μας
- Ομάδα νέων για τους ασθενείς και τα αδέρφια τους
- Ανταλλαγή εμπειριών και πληροφορίες σε τοπικές και περιφερειακές εκδηλώσεις
- Πληροφοριακά φυλλάδια / περιοδικά ιατρικής θεματολογίας εξαμηνιαίας έκδοσης
- Ιατρικές πληροφορίες από τον επιστημονικό σύμβουλο και εκδηλώσεις με προσκαλεσμένους ειδικούς
- Ιστοσελίδα: www.KiDS-22q11.com με διάφορες άλλες προσφορές
- Διαδικτυακό φόρουμ με εξατομικευμένη βοήθεια σε απορίες και προβλήματα
- Βοήθεια σε θέματα κοινωνικού δικαίου

Σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 (DS 22q11)

- μια περιγραφή του συνδρόμου -

Περί τίνος πρόκειται;

Ο όρος "μικροελλείμμα" (Deletion) μικροελλείμματος 22q11 έχει χαθεί ένα δηλώνει πως κάτι λείπει. Στην κομμάτι γενετικού υλικού σε ένα από τα περίπτωση του συνδρόμου δύο χρωμοσώματα 22, στη θέση q11.

Γιατί χρειαζόμαστε τα χρωμοσώματα;

Τα χρωμοσώματα είναι οι «συσκευασίες» του γενετικού μας υλικού. Σε καθένα απ' αυτά, έχουν τυλιχτεί σαν κουβάρι πολλές χιλιάδες γονίδια. Τα χρωμοσώματα βοηθούν δηλαδή τα κύτταρα στο να διατηρούν το γενετικό υλικό τακτοποιημένο. Σύμφωνα με τις τελευταίες εκτιμήσεις, το γενετικό μας υλικό αποτελείται από 25.000 περίπου γονίδια. Σε αυτά τα γονίδια περιέχονται κωδικοποιημένα όλα εκείνα τα προγράμματα που δημιουργούν από ένα και μόνο γονιμοποιημένο ωάριο έναν πλήρως ανεπτυγμένο άνθρωπο. Αλλά και η λειτουργία των οργάνων μας, η προδιάθεσή μας σε ασθένειες, η συμπεριφορά και οι διανοητικές μας ικανότητες, δηλ. η «ιδιοσυγκρασία μας και τα ταλέντα μας» καθορίζονται σε μεγάλο βαθμό από τα γονίδια. Τυχόν μεταβολές στα γονίδια μπορούν να οδηγήσουν σε αποκλίσεις κατά την εκτέλεση των διαφόρων προγραμμάτων και λειτουργιών της ανάπτυξής μας. Στις περισσότερες περιπτώσεις, αυτό οδηγεί σε διαταραχή της ανάπτυξης των οργάνων του παιδιού, ενώ αυτό βρίσκεται ακόμη στη μήτρα. Μπορούν όμως να προσβληθούν και σωματικές λειτουργίες που διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο μετά τη γέννα.

Γιατί χρειαζόμαστε το χρωμόσωμα 22 δυο φορές;

Όλα σχεδόν τα γονίδια, και επομένως και κάθε χρωμόσωμα υπάρχει δύο φορές στο σώμα μας: ένα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα μας. Για ορισμένα γονίδια είναι αδιάφορο εάν υπάρχουν μία ή δύο φορές. Για αρκετά γονίδια, και ιδιαίτερα για εκείνα που ρυθμίζουν την ανάπτυξη του εμβρύου στη μήτρα, είναι ωστόσο ιδιαίτερα σημαντικό να υπάρχουν στον κατάλληλο αριθμό, δηλαδή δύο φορές

Ποια γονίδια χάνονται στην περίπτωση του συνδρόμου μικροελλείμματος 22q11 (DS 22q11):

Στους περισσότερους ανθρώπους με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 λείπουν περίπου 3 εκατομμύρια από περίπου 3 δισεκατομμύρια δομικά στοιχεία, τα οποία περιέχουν 45 περίπου διαφορετικά γονίδια. Το τμήμα αυτό λείπει μόνο στο ένα χρωμόσωμα 22. Το άλλο είναι ακέραιο. Ορισμένοι άνθρωποι παρουσιάζουν ωστόσο μικρότερα ή διαφορετικά ελλείμματα, τα οποία εκδηλώνονται με διαφορετική συμπτωματολογία. Ορισμένοι άνθρωποι

εμφανίζουν ενίοτε συμπτώματα του συνδρόμου μικροελλείμματος 22q11, χωρίς να μπορεί να ταυτοποιηθεί ένα μικροέλλειμμα. Σε ένα ποσοστό αυτών των ανθρώπων έχουν βρεθεί μικροσκοπικά σφάλματα σε ένα μόνο γονίδιο, το γονίδιο TBX-1, τα οποία διαφεύγουν της συνήθους εξέτασης με το όνομα «Ανάλυση FISH» (βλ. επόμενη ενότητα).

Πως γίνεται η διάγνωση:

Τα συμπτώματα του συνδρόμου μικροελλείμματος 22q11 ποικίλουν και κανένα δεν επιτρέπει από μόνο του τη διάγνωση. Ο ειδικός θα θέσει την πιθανή διάγνωση ακόμη και σε ήπια εκδήλωση των συμπτωμάτων με βάση τις μικρές ιδιαιτερότητες στο σχήμα του προσώπου (βλ. παρακάτω). Η διάγνωση επιβεβαιώνεται ωστόσο με τη διαπίστωση της απώλειας του γονιδίου σε ένα από τα

δύο χρωμοσώματα 22. Για να γίνει αυτό, λαμβάνεται αίμα και ακολουθεί μία ανάλυση χρωμοσωμάτων με συνοδή χρώση φθορισμού του γενετικού υλικού στην περιοχή 22q11.2 (η λεγόμενη «Ανάλυση FISH»).

Ειδικός:
Γενετιστής



Ποιες είναι οι επιπτώσεις του συνδρόμου μικροελλείμματος 22q11 στον άνθρωπο:

Υπάρχουν ασθενείς με επιβεβαιωμένο σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11, οι οποίοι διάγουν μια εντελώς φυσιολογική ζωή. Αυτοί οι «φορείς» της γενετικής ανωμαλίας ταυτοποιούνται συχνά μετά τη διαπίστωση συνδρόμου μικροελλείμματος 22q11 σε κάποιο μέλος της οικογένειας. Η πραγματική συχνότητα εμφάνισης διαφόρων προβλημάτων στο σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 είναι άγνωστη, διότι οι υγιείς δεν υποβάλλονται σε

εξετάσεις και έως σήμερα δεν υπάρχουν συστηματικές εξετάσεις διαλογής.

Κατά βάση, τα 180 γνωστά έως σήμερα χαρακτηριστικά του συνδρόμου μικροελλείμματος 22q11 μπορούν να διαφέρουν σημαντικά στο βαθμό εκδήλωσής τους και δεν έχουν πάντοτε κλινική σημασία. Παρακάτω περιγράφονται τα συχνότερα προβλήματα.

Καρδιά / Αγγεία

Οι συγγενείς καρδιοπάθειες και οι συγγενείς ανωμαλίες των αγγείων που βρίσκονται κοντά στην καρδιά αποτελούν τυπική επίπτωση του μικροελλείμματος 22q11. Η μεταβολή στο γενετικό πρόγραμμα μπορεί να οδηγήσει σε διαταραγμένη ανάπτυξη της καρδιάς ήδη από τα πρώτα στάδια της εγκυμοσύνης. Συχνά εμφανίζεται κάποια από τις ακόλουθες παθήσεις. (Τα αγγεία που οδηγούν το αίμα μακριά από την καρδιά λέγονται αρτηρίες ενώ εκείνα που επιστρέφουν το αίμα στην καρδιά λέγονται φλέβες):

κλείσει η εμβρυϊκή αγγειακή σύνδεση μεταξύ πνευμονικής αρτηρίας και αορτής (αρτηριακός πόρος), όπως και γίνεται συνήθως, το αποτέλεσμα είναι μία επικίνδυνη για τη ζωή κατάσταση με διακοπή της αιμάτωσης σημαντικών για τη ζωή οργάνων. Η κατάσταση αυτή απαιτεί άμεση θεραπευτική παρέμβαση.

Μεσοκοιλιακή επικοινωνία (VSD): Αυτό το έλλειμμα στο διάφραγμα μεταξύ των δύο κοιλιών της καρδιάς αποτελεί μία από τις συχνότερες συγγενείς καρδιοπάθειες. Για το σύνδρομο 22q11 είναι τυπική η ύπαρξη του ελλείμματος σε χαρακτηριστική θέση, όπως συμβαίνει π.χ. στην Τετραλογία Fallot.

Ατρησία αορτής

Τύπος Β: Σε αυτήν την χαρακτηριστική για το μικροέλλειμμα 22q11 αγγειακή δυσπλασία, η αορτή είναι αποφραγμένη μεταξύ της έκφυσης της αριστερής αρτηρίας που οδηγεί στο κεφάλι και της αριστερής αρτηρίας που οδηγεί στο χέρι. Όταν τις πρώτες ημέρες της ζωής

Πνευμονική ατρησία με VSD: Σε αυτήν τη δυσπλασία δεν υπάρχει επικοινωνία μεταξύ δεξιάς κοιλίας της καρδιάς και πνευμονικής αρτηρίας. Η αιμάτωση των πνευμόνων γίνεται μέσω του αρτηριακού πόρου και αναπληρωματικών νεοαγγείων.

Συνυπάρχει επίσης μεσοκοιλιακή επικοινωνία (VSD) σε τυπική θέση του μεσοκοιλιακού διαφράγματος.

Τετραλογία Fallot: Περιλαμβάνει ατελή ανάπτυξη και στένωση του χώρου εξόδου της δεξιάς κοιλίας και στένωση της πνευμονική αρτηρίας. Επιπλέον υπάρχει τυπικό έλλειμμα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος (όπως και στην πνευμονική ατρησία), που οδηγεί στη λεγόμενη «εφίπνευση» της αορτής. Τέλος, το τοίχωμα της δεξιάς κοιλίας είναι παχυσμένο.

Ουρανίσκος και ομιλία

Αλλαγές στην περιοχή του ουρανίσκου (υπερώα) αποτελούν τυπικό γνώρισμα του συνδρόμου μικροελλείμματος 22q11. Εκτός από εμφανείς δυσπλασίες όπως η ανοιχτή σχισμή στον ουρανίσκο (σχιστία της υπερώας - λυκόστομα), ενδέχεται να υπάρχουν και καλυμμένες σχιστίες κάτω από το βλεννογόνο (υποβλεννογονίες). Ακόμη και αν δεν υπάρχει καμία από αυτές τις δυσπλασίες, ο ουρανίσκος συνήθως δεν κλείνει επαρκώς και ενδέχεται π.χ. να εξέρχεται τροφή από τη μύτη. Η κατάσταση αυτή ονομάζεται «φαρυγγούπερωια ανεπάρκεια». Εάν ο ουρανίσκος δεν κλείνει επαρκώς κατά την ομιλία, διαφεύγει αέρας από τη μύτη κατά το σχηματισμό ήχων όπως το «μπ» ή το «γκ», δίνοντας έτσι ένρινη χροιά στην ομιλία.

Σε γενικές γραμμές, τα βρέφη με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 εμφανίζουν συχνά βαριά διαταραχή της ανάπτυξης της ομιλίας και της γλώσσας. Πρόκειται για ένα ιδιαίτερα σύνθετο

Κοινός αρτηριακός κορμός: Σε αυτήν τη δυσπλασία, δεν έχει διαχωριστεί η αορτή από την πνευμονική αρτηρία, σχηματίζοντας έτσι ένα κοινό αγγείο.

Πορεία της καρωτίδας αρτηρίας: Ενίοτε παρουσιάζει αποκλίσεις η πορεία της καρωτίδας. Για το λόγο αυτό θα πρέπει να ελέγχεται η πορεία του αγγείου πριν από επεμβάσεις στην περιοχή του φάρυγγα.

Ειδικοί:

Παιδοκαρδιολόγος, καρδιοχειρουργός

πρόβλημα, εφόσον εμπλέκονται διάφοροι μηχανισμοί της παραγωγής ομιλίας και ανάπτυξης της γλωσσικής ικανότητας. Συμβαίνει συχνά στα πρώτα χρόνια της ζωής των παιδιών να μην γίνονται κατανοητά για τρίτους. Η ανάπτυξη της ομιλίας ξεκινά ιδιαίτερα καθυστερημένα, και το λεξιλόγιο μπορεί να παραμείνει εξαιρετικά περιορισμένο για χρόνια.

Ειδικοί:

Ωτορινολαρυγγολόγος, γναθοχειρουργός, φωνιάτρος



Αιτία / Μέσο ους

Οι ασθενείς με σύνδρομο 22q11 υποφέρουν συχνά από μέσες ωτίτιδες και υποτροπιάζουσες φλεγμονές των μέσων ωτών. Το αίτιο είναι μία διαταραχή του αερισμού του μέσου ωτός μέσω των ευσταχιανών σαλπίνγων (σύνδεση μεταξύ μέσου ωτός και φάρυγγα) που μπορεί να έχει διάφορες αιτίες: Δυσπλασίες του προσωπικού κρανίου ή μεταβολές του ουρανίσκου και της υπερώας μπορούν να δυσχεράνουν μόνιμα τον αερισμό του αυτιού. Η επίσης συχνή προδιάθεση σε λοιμώξεις, συμβάλλει στην ανάπτυξη λοιμώξεων του μέσου ωτός.

Πρόσωπο / Όψη

Πολλά παιδιά έχουν το τυπικό επίμηκες-στενό πρόσωπο και προεξέχουσα μύτη με πλατιά βάση. Το άκρο της μύτης είναι συχνά ευμέγεθες και οι ρινικές οπές σχετικά μικρές. Το σημείο πρόσφυσης των αυτιών βρίσκεται σχετικά χαμηλά και το πτερύγιο είναι υπερβολικά αναδιπλωμένο προς τα μέσα. Το στόμα μπορεί να είναι σχετικά μικρό, τα χείλη στενά και να υπάρχει οπισθογναθισμός. Οι σοβαρές δυσπλασίες της γνάθου που απαιτούν θεραπευτική παρέμβαση είναι ωστόσο σπάνιες. Τα παιδιά με σύνδρομο 22q11 κρατούν συχνά το στόμα τους ανοιχτό, μάλλον λόγω του μειωμένου μυϊκού τόνου και της δυσχερούς ρινικής αναπνοής.

Ενίοτε, η στάση του στόματος είναι στραβή όταν το παιδί φωνάζει, λόγω

Το ποσοστό ασθενών με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 και βαρηκοΐα του έσω ωτός είναι επίσης υπερβολικά υψηλό σε σχέση με τον υγιή πληθυσμό. Ως εκ τούτου θα πρέπει να διενεργείται το συντομότερο δυνατό (δηλ. μέσα στους πρώτους μήνες της ζωής) μία αντικειμενική εξέταση βαρηκοΐας.

Ειδικοί:

Ωτορινολαρυγγολόγος, ακουολόγος παιδών

μονόπλευρης ατελούς ανάπτυξης. Αυτή η κατάσταση μπορεί να ερμηνευτεί λανθασμένα ως παράλυση νεύρων του προσώπου. Στις περισσότερες περιπτώσεις δεν έχει ωστόσο ιδιαίτερη σημασία.

Έχει επίσης παρατηρηθεί καθυστερημένη ανάπτυξη και όψιμη εμφάνιση των δοντιών, γεγονός που δεν έχει ωστόσο καμία επίπτωση. Από την άλλη πλευρά, παρατηρείται συχνά μείωση του σμάλτου των δοντιών και της μεταλλοποίησης του με συνοδό κίνδυνο αυξημένης εκδήλωσης τερηδόνας, καθώς και μεμονωμένη απουσία δοντιών.

Ειδικοί:

Γναθοχειρουργός, ωτορινολαρυγγολόγος, οδοντίατρος

Ανοσοποιητικό σύστημα

Λίγα μόνο παιδιά με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 παρουσιάζουν διαταραχή του ανοσοποιητικού συστήματος που να απαιτεί ιδιαίτερα μέτρα προφύλαξης έναντι λοιμώξεων και/ή μία περίπλοκη θεραπεία. Το σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 μπορεί να οδηγήσει σε υποπλασία και/ή πλήρη απλασία του θύμου αδένου. Ο θύμος αδένου είναι ένα μικρό όργανο που βρίσκεται μπροστά από την καρδιά και το οποίο ευθύνεται για την παραγωγή των Τ (Thymus) λεμφοκυττάρων. Τα Τ-λεμφοκύτταρα είναι αφενός σημαντικά για την άμυνα κατά των μυκήτων και των ιών, αφετέρου υποστηρίζουν άλλα ανοσοκύτταρα στην παραγωγή αντισωμάτων για την καταπολέμηση βακτηριδίων.

Επιπλέον, τα Τ-λεμφοκύτταρα εκτελούν λειτουργίες ελέγχου, εμποδίζοντας το ανοσοποιητικό σύστημα να στρέφεται κατά του ίδιου του οργανισμού (αυτοανοσία).

Η έκταση της υποπλασίας του θύμου στο σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 ποικίλει. Ακόμη και σε εμφανή απλασία ιστού του θύμου αδένου (εάν αυτή μπορεί να διαπιστωθεί π.χ. κατά τη διάρκεια εγχείρησης της καρδιάς) διατηρείται η δυνατότητα επαρκούς παραγωγής Τ-λεμφοκυττάρων. Έτσι, μόνο ο καθορισμός του αριθμού και της λειτουργίας των Τ-λεμφοκυττάρων μπορεί να παράσχει μια ακριβή εικόνα για την ύπαρξη και την ενδεχόμενη έκταση της διαταραχής του ανοσοποιητικού συστήματος.

Η συγκεκριμένη εξέταση θα πρέπει να

διενεργηθεί το ταχύτερο δυνατό μετά τη διάγνωση του συνδρόμου, διότι από το αποτέλεσμα της ενδέχεται να προκύψει η αναγκαιότητα μέτρων προφύλαξης (κανονισμοί υγιεινής, προφύλαξη με αντιβιοτικά) και να καθοριστεί αν το παιδί μπορεί να εμβολιαστεί με ζώντα στελέχη (π.χ. ιλαρά, παρωτίτιδα, ερυθρά ή ανεμοβλογιά) ή εάν χρειάζονται περαιτέρω εμβολιασμοί.

Εάν χρειαστεί μετάγγιση αίματος πριν από τη διαπίστωση της κατάστασης του ανοσοποιητικού συστήματος (π.χ. στο πλαίσιο εγχείρησης της καρδιάς), τυχόν διαταραχή του ανοσοποιητικού συστήματος θα πρέπει να αντιμετωπιστεί εκ των προτέρων.



Συνήθως η παραγωγή των Τ-λεμφοκυττάρων βελτιώνεται στη διάρκεια των πρώτων χρόνων της ζωής. Ενίοτε παραμένει μία προδιάθεση εκδήλωσης αυτοάνοσων νοσημάτων (π.χ. νεανική αρθρίτιδα)

Ειδικός:
Ρευματολόγος

Ουροποιητικό σύστημα

Τα παιδιά με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 εμφανίζουν ενίοτε ιδιαίτερες στις ουροφόρους οδούς και στα νεφρά. Συνήθως δεν έχουν επιπτώσεις, μπορούν ωστόσο να συμβάλλουν στην εκδήλωση ουρολοιμώξεων.

Επομένως, σε κάθε πυρετική κίνηση άγνωστης αιτιολογίας πρέπει να αποκλείεται το ενδεχόμενο ουρολοίμωξης (με δείγμα ούρων). Επιπλέον,

Διατροφή

Παρόλο που οι δομικές ανωμαλίες του γαστρεντερικού σωλήνα είναι πολύ σπάνιες, τα προβλήματα στη λήψη της τροφής είναι συχνά. Μπορούν να υπάρχουν μεμονωμένα ή σε συνδυασμό και χαρακτηρίζονται κυρίως από μειωμένη ισχύ κατά την αναρρόφηση, διαταραχές της κατάποσης και την παλινδρόμηση τροφής από το στομάχι στον οισοφάγο. Τα περισσότερα προβλήματα σίτισης οφείλονται σε καθυστέρηση της ανάπτυξης και υποχωρούν με την πάροδο της ηλικίας.

συνιστάται η διενέργεια υπερηχογραφήματος των νεφρών σε κάθε παιδί με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11.

Η ενούρηση αποτελεί συχνό σύμπτωμα στα πάσχοντα παιδιά και οφείλεται συνήθως σε καθυστερημένη ανάπτυξη.

Ειδικό:
Νεφρολόγος, ουρολόγος

Στην παιδική ηλικία υπάρχει ωστόσο συχνά διαταραχή ανάπτυξης με μειωμένη πρόσληψη βάρους και ύψους.

Σε ορισμένες περιπτώσεις ενδεχομένως θα χρειαστεί προσωρινή διατροφή με γαστρικό καθετήρα.

Ειδικό:
Ειδικός γιατρός για διαταραχές κατάποσης, παιδίατρος με ειδική εκπαίδευση σε ζητήματα διατροφής και πέψης (παιδο-γαστρεντερολόγος), γιατρός ψυχοσωματικής ιατρικής



Ορμόνες:

Ανάπτυξη: Τα παιδιά με σύνδρομο 22q11 έχουν συχνά καθυστερημένη ανάπτυξη, η οποία ωστόσο εξισορροπείται έως την ενηλικίωση. Σπάνια παρουσιάζονται ορμονικές διαταραχές ανάπτυξης. Τυπικά, τα παιδιά αυτά έχουν φυσιολογικό ύψος κατά τη γέννα και καθυστερούν κατόπιν στην ανάπτυξή τους.

Επίπεδα ασβεστίου: Σε ορισμένα νεογνά με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 υπολειπουργούν τα επινεφρίδια με συνοδή

βαριά μείωση του ασβεστίου στο αίμα. Αυτή η κατάσταση μπορεί να εκδηλωθεί π.χ. με τάση σπασμών.

Λόγω του ενδεχόμενου μεταγενέστερης μείωσης της τιμής του καλίου στο αίμα, συνιστάται η διενέργεια εξετάσεων αίματος σε ετήσια βάση. Παράλληλα μπορεί να υπάρχουν και χαμηλά επίπεδα μαγνησίου και επομένως θα πρέπει να ελέγχεται και η τιμή του μαγνησίου.

Ειδικός:
Ενδοκρινολόγος

Σκελετός

Ορισμένα παιδιά με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 παρουσιάζουν μεταβολές του σκελετού τους. Κυρίως πρόκειται για μικρές αλλαγές στα άκρα χέρια και στα άκρα πόδια. Λόγω του ασθενούς μυϊκού τόνου (μυϊκή υποτονία) μπορεί να παρουσιαστεί σκολίωση (κύρτωση της σπονδυλικής στήλης) και σε μεταγενέστερο στάδιο. Η έγκαιρη θεραπεία έχει σε αυτήν την περίπτωση μεγάλη σημασία. Σε ασθενείς ηλικίας άνω των 5 ετών συνιστάται η διενέργεια λειτουργικών ακτινογραφιών της

αυχενικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης, για τον αποκλεισμό αστάθειας σε αυτήν την περιοχή.

Το αίτιο για τους πόνους στα κάτω άκρα που αναφέρουν πολλοί ασθενείς (κυρίως τη νύχτα) με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 δεν έχει διαλευκανθεί πλήρως. Έχει φανεί πως η τοποθέτηση ένθετων σολών στα παπούτσια και η φυσιοθεραπεία αποφέρουν καλά αποτελέσματα.

Ειδικός:
Ορθοπεδικός

Ψυχική υγεία

Οι ψυχικές ασθένειες είναι πολύ συχνές στην κοινωνία μας. Φαίνεται πως οι ασθενείς με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 προσβάλλονται λίγο συχνότερα από αυτές.

Αρκετοί ασθενείς με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 παρουσιάζουν

δυσκολίες επικοινωνίας, οι οποίες εκτός από την απλή λεκτική ανταλλαγή πληροφοριών αφορούν και την έκφραση του προσώπου και τις χειρονομίες. Οι δυσκολίες αυτές μπορούν να οδηγήσουν σε κακή εκτίμηση κινδύνων, σχέσεων και κοινωνικών καταστάσεων. Το γεγονός

αυτό μπορεί να οδηγήσει σε ορισμένες περιπτώσεις σε τάσεις φοβίας, κοινωνική απομόνωση, και αυτιστικού τύπου συμπεριφορές.

Οι συγκεκριμένες ιδιαιτερότητες εμφανίζονται τυπικά έως το 3^ο έτος της ζωής. Μία διάσπαση προσοχής/ υπερκινητικό σύνδρομο (ADS ή ADHS) εμφανίζεται τυπικά στη νηπιακή ηλικία και δημιουργεί προβλήματα, ιδιαίτερα στο σχολείο. Το σύνδρομο ADHS φαίνεται πως παρουσιάζει μεγαλύτερη συχνότητα σε παιδιά με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 απ' ό,τι στο φυσιολογικό πληθυσμό, γεγονός που εκδηλώνεται κυρίως με την εύκολη απόσπαση της προσοχής του παιδιού.

Οι παρορμητικές συμπεριφορές είναι επίσης συχνές. Ιδιαίτερα μετά την έναρξη της εφηβείας ενδέχεται να παρουσιαστούν διαταραχές της αντίληψης, της διάθεσης και της παρόρμησης. Εάν εμφανιστούν ψυχικές ασθένειες, είναι πολύ σημαντικό να κατανοήσουν οι γονείς πως αυτές δεν οφείλονται σε λάθη ανατροφής και πως, όσο νωρίτερα διαπιστωθούν, η θεραπεία τους με προγράμματα προώθησης, συμπεριφορική θεραπεία και φάρμακα έχει καλή έκβαση.

Ειδικός
Ψυχίατρος παιδών - εφήβων

Κινητική ανάπτυξη

Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 παρουσιάζουν μία γενική αδυναμία (υποτονία) των μυών. Αυτό δεν σημαίνει πως πάσχουν από κάποια μυϊκή ασθένεια, αλλά πως η τόνος των μυών είναι μειωμένος. Η κινητική ανάπτυξη, δηλ. η ηλικία κατά την οποία το παιδί μπορεί να κάθεται ή να τρέχει ελεύθερα, παρουσιάζει επομένως

μία καθυστέρηση. Αποτέλεσμα της υποτονίας μπορεί να είναι και η στάση του στόματος σε ανοικτή θέση. Μπορεί ωστόσο να οφείλεται και σε δυσχερή αναπνοή από τη μήτη. Ορισμένα παιδιά πάσχουν και από διαταραχή της ισορροπίας, που μπορεί να δυσχεράνει περαιτέρω π.χ. την εκμάθηση ποδηλασίας.

Μαθησιακό μοντέλο

Τα παιδιά με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 εμφανίζουν συχνά ένα συγκεκριμένο μοντέλο διαταραχών που αφορά ορισμένες μόνο δεξιότητες, ενώ άλλες αναπτύσσονται φυσιολογικά. Ενδεχομένως υπάρχουν δυσκολίες στην αντίληψη του χώρου, γεγονός που οδηγεί σε χαρακτηριστική μαθησιακή διαταραχή

των παιδιών με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11. Το γεγονός αυτό οδηγεί σε δυσκολίες ιδιαίτερα σε μαθήματα μαθηματικής κατεύθυνσης. Σε ό,τι αφορά τις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, ενδέχεται να παρουσιαστούν προβλήματα στην εκτέλεση πολύπλοκων εργασιών.

Αυτονομία

Παρόλο που η ανάπτυξη πολλών παιδιών με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 είναι καθυστερημένη, συνεχίζουν να αναπτύσσονται με την πάροδο του χρόνου.

Αρκετοί ενήλικες με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 μας έχουν δείξει πως μία αυτονομημένη ζωή με την εξάσκηση ενός επαγγέλματος και τη δημιουργία οικογένειας δεν είναι κάτι το ανέφικτο. Ορισμένα παιδιά με βαριές μαθησιακές δυσκολίες θα χρειάζονται ωστόσο υποστήριξη και μετά την

ενηλικίωσή τους.

Εάν δεν υπάρχει κατά τη γέννα βαριά καρδιοπάθεια ή ανοσολογικό νόσημα, δεν υπάρχουν ενδείξεις για μείωση του προσδόκιμου ζωής σε ασθενείς με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11. Οι γυναίκες με πολύπλοκες καρδιο- και αγγειοπάθειες θα πρέπει ωστόσο να συμβουλευονται ειδικό ιατρό εάν θέλουν να κυφορήσουν. Για ερωτήσεις σχετικά με το ενδεχόμενο κληρονομησης της νόσου μπορεί κανείς να αποταθεί σε γενετιστή

Πρώθηση και συμμετοχή στο κοινωνικό γίνεσθαι

Η πρώθηση και η θεραπεία θα πρέπει να προσαρμόζονται στις ανάγκες του εκάστοτε ασθενούς και των οικείων προσώπων του. Για να γίνει αυτό, θα πρέπει να ληφθεί υπόψη η γενική κατάσταση της ανάπτυξής του και τα ειδικά προβλήματά του, όπως και το περιβάλλον του (οικογένεια, νηπιαγωγείο, σχολείο, ελεύθερος χρόνος, επάγγελμα). Η λεπτομερής διάγνωση είναι σημαντική και μπορεί να εκτελεστεί ή να συντονιστεί και να συνοδεύσει μία συνδυασμένη προσέγγιση με ενέργειες πρώθησης και θεραπείας από ομάδα ειδικών σε εξειδικευμένα κοινωνικά-παιδιατρικά κέντρα. Στην ιστοσελίδα www.dgspj.de μπορείτε να βρείτε διευθύνσεις τέτοιων κοινωνικών-παιδιατρικών κέντρων (SPZ).

Ανάλογα με τα προβλήματα του εκάστοτε ασθενούς ενδέχεται να εφαρμοστεί φυσιοθεραπεία, εργοθεραπεία, πρώιμη

πρώθηση, λογοθεραπεία και άλλα παιδαγωγικά μέτρα πρώθησης. Σημαντική είναι εξάλλου η υποστήριξη των γονέων στην αντιμετώπιση των σχετιζόμενων με το σύνδρομο ψυχικών επιβαρύνσεων.

Σχετικά με τα πιθανώς απαιτούμενα μέτρα για την υποστήριξη της οικογένειας, τη σχολική και κοινωνική ενσωμάτωση καθώς και την ανεύρεση συμβούλων για νομικά θέματα και για την διαπίστωση αναγκαιότητας εξισορρόπησης ελλειμμάτων θα απευθυνθείτε επίσης στο τοπικό κοινωνικό-παιδιατρικό κέντρο.

Ο σημαντικότερος στόχος όλων των μέτρων είναι η προσαρμογή στο στάδιο ανάπτυξης της εκάστοτε ηλικίας και η καλύτερη δυνατή συμμετοχή στο κοινωνικό περιβάλλον.

Ειδικός:
Κοινωνικός παιδίατρος

Πως δημιουργείται το μικροέλλειμμα 22q11;

Η απώλεια γενετικού υλικού στην περιοχή 22q11.2 συμβαίνει συχνά τυχαία κατά τη δημιουργία του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου, χωρίς να πάσχει ο πατέρας ή η μητέρα. Σε αυτήν την περίπτωση μιλάμε για «de novo» μικροέλλειμμα, και η πιθανότητα να συμβεί δεύτερη φορά είναι σχετικά μικρή. Το μικροέλλειμμα 22q11 μπορεί ωστόσο να κληρονομηθεί από έναν γονέα στο παιδί. Οι γονείς παιδιού με μικροέλλειμμα 22q11 μπορούν επομένως να διαπιστώσουν με τη βοήθεια

χρωμοσωμικής ανάλυσης από αιμοληψία εάν φέρουν οι ίδιοι το μικροέλλειμμα 22q11. Απαντήσεις σε περαιτέρω ερωτήσεις σχετικά με την κληρονομικότητα και τις δυνατότητες προγεννητικής εξέτασης μπορούν να απαντηθούν σε μία επίσκεψη σε γενετιστή. Στη διεύθυνση <http://gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php> θα βρείτε μία λίστα με συμβουλευτικούς σταθμούς στη Γερμανία

Για ποίο λόγο υπάρχουν και άλλες ονομασίες για το σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11;

Η υπεύθυνη για το σύνδρομο γενετική ανωμαλία διαπιστώθηκε για πρώτη φορά το 1991 από τον Άγγλο ερευνητή Dr. Peter Scambler, ο οποίος εξέτασε ασθενείς με το σύνδρομο «DiGeorge». Το σύνδρομο DiGeorge περιλαμβάνει την ταυτόχρονη εμφάνιση βαριάς καρδιοπάθειας, ανοσολογικής διαταραχής λόγω υποπλασίας του θύμου αδένου και την έλλειψη ασβεστίου λόγω υπολειτουργίας των επινεφριδίων. Με την πάροδο του χρόνου διαπιστώθηκε πως ασθενείς με παρόμοιες κλινικές εικόνες έχουν επίσης σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11. Οι διάφορες αυτές ασθένειες π.χ. το σύνδρομο Conotruncal-Anomaly-Face, που περιγράφει το συνδυασμό συγκεκριμένων καρδιοπαθειών με χαρακτηριστικά γνωρίσματα του προσώπου, το σύνδρομο

Shprintzen ή υπερώιο-κάρδιο-προσωπικό σύνδρομο, το οποίο περιγράφει κυρίως τα προβλήματα στον ουρανίσκο και τις μαθησιακές δυσκολίες ή το σύνδρομο Cayler, το οποίο αναφέρεται κυρίως στην υποπλασία του μυός της γωνίας του στόματος. Ακολούθως προτάθηκε η ονομασία CATCH 22 για όλες τις ασθένειες που οφείλονται σε σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11. Κάθε γράμμα αυτής της λέξης αντιπροσώπευε ένα από τα συχνότερα εμφανιζόμενα συμπτώματα και το 22 για το σχετικό χρωμόσωμα. Επειδή ωστόσο η ονομασία έμοιαζε με αυτήν ενός κινηματογραφικού φιλμ μίας αντιπολεμικής σάτιρας θεωρήθηκε προσβλητική και χρησιμοποιείται ελάχιστα πια.

Πως θα το παλέψουμε;

Χωρίς αμφιβολία, κάθε άνθρωπος δέχεται ένα ισχυρό πλήγμα όταν μαθαίνει πως το παιδί του ή ο ίδιος είναι «διαφορετικός». Πρέπει ωστόσο να μάθουμε και να δεχθούμε πως δεν υπάρχει τέλειος άνθρωπος, και πως καθένας από εμάς μπορεί να προσβληθεί κάθε στιγμή από μία ασθένεια. Σίγουρα δημιουργείται σε κάθε οικογένεια ένα ψυχικό φορτίο από τις ανησυχίες και τον παραπάνω χρόνο που πρέπει να επενδυθεί. Το γεγονός αυτό δεν θα πρέπει ωστόσο να μειώσει τη χαρά μας για ζωή. Για όλα σχεδόν τα προβλήματα που αναφέρθηκαν, υπάρχουν καλές δυνατότητες θεραπείας, εάν αυτά διαπιστωθούν νωρίς. Συχνά προσβάλλονται περισσότερα οργανικά συστήματα και επομένως

ο παιδίατρος, ο οικογενειακός γιατρός ή ο κοινωνικός παιδίατρος αναλαμβάνουν την βασική θεραπεία και το συντονισμό της θεραπείας. Για συγκεκριμένα ζητήματα θα χρειαστεί ωστόσο η βοήθεια ειδικού.

Το σύνδρομο είναι ιδιαίτερα πολύπλοκο και μπορεί να εκδηλωθεί με πολλά διαφορετικά συμπτώματα. Επομένως, πολλές οικογένειες, αλλά και γιατροί και θεραπευτές αντιμετωπίζουν δυσκολία στο να κρατούν την γενική εικόνα υπό έλεγχο. Ο σύλλογος KiDS-22q11 e.v. και η σχετική ιατρική συμβουλευτική υπηρεσία αγωνίζονται για την παροχή πληροφοριών σε ειδικούς, ασθενείς και τις οικογένειές τους.



Συντάκτες:

Καθηγήτρια Dr. med. Anita Rauch

Ινστιτούτο Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου της Ζυρίχης

Καθηγητής Dr. med. Dr. med. habil. Harald Bode

Κοινωνικό-παιδιατρικό Κέντρο των Πανεπιστημιακών Κλινικών Ulm

Καθηγητής Dr. med. Dr. med. habil. Helmuth-Günther Dörr,

Παιδιατρική Ενδοκρινολογία του Πανεπιστημίου Friedrich-Alexander του Erlangen-Nürnberg

Καθηγητής Dr. med. Stephan Ehl,

Κέντρο Χρόνιας Ανοσολογικής Ανεπάρκειας (CCI) του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Freiburg

Dr. med. Gudrun Fahrenholz,

Γενική γιατρός, Buchholz i.d.N.

Καθηγητής Dr. med. Dr. med. habil. John Hess,

Γερμανικό Κέντρο Καρδιάς, Μόναχο

Καθηγητής Dr. med. Dr. med. habil. Klaus-Peter. Lesch,

Ψυχιατρική και Ψυχοθεραπευτική Κλινική, Πανεπιστημιακές Κλινικές Würzburg

Καθηγητής Dr. med. Dr. med. dent. Dr. med. habil. Robert Sader,

Κλινική και Εξωτερικά Ιατρεία Γναθοχειρουργικής και Πλαστικής Χειρουργικής Προσώπου, Πανεπιστημιακές Κλινικές, Φρανκφούρτη

Dr. med. Ursula Sauer,

Συνταξιοδοτημένη παιδοκαρδιολόγος, Μόναχο

Καθηγητής Dr. med. Dr. med. habil. Michael Streppel,

Ωτορινολαρυγγολογική Κλινική, Πανεπιστημιακές Κλινικές, Κολωνία

Dr. med. Susanne Walitza,

Ψυχιατρική Κλινική Παίδων-Εφήβων, Πανεπιστημιακές Κλινικές Würzburg

Εάν ενδιαφέρεστε για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με το σύλλογο KiDS-22q11 e.v., τηλεφωνήστε μας ή γράψτε μας μία σύντομη επιστολή ή ένα email:

(www.KiDS-22q11.com) ή Info@KiDS-22q11.com.

Τηλ.: +49 (0) 83 79 - 72 88 0

| | |
|---|--|
| Αναγνωρισμένο ως κοινωφελές ίδρυμα από την Οικονομική Υπηρεσία του Kempten, | StNr. 109/50677 |
| Μητρώο Συλλόγων Kempten (Allgäu) VR 200148 | |
| Νομική σημείωση: - Το «KiDS-22q11-Info med-Berichte» εκδίδεται από το σύλλογο: Παιδιά με σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11 (KiDS-22q11) e.v. Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen | |
| - Η επανεκτύπωση, έστω και τμηματική, επιτρέπεται μόνον κατόπιν ρητής έγκρισης του εκδότη. | |
| - Layout: Ulrich Geckeler | Εκτύπωση: www.DSK-Druck.de |
| Ιστότοπος: http://www.kids-22q11.com | ISSN: 1863-1576 Τυπώθηκε 09/2007 |

KiDS-22q11 e.V. ist ein junger Verein, der von allen Beteiligten ehrenamtlich geführt wird. Neben den Erfahrungen unserer Eltern

und Kinder, werden wir durch einen medizinischen Beirat, dem namhafte Kapazitäten der Medizin angehören, unterstützt.

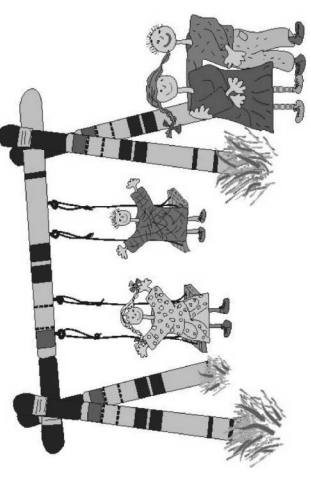
Bankverbindung / Spendenkonto
 Dresdner Bank Kempten
 BLZ: 733 800 04
 Kto: 22 22 00 000

Spenden sind steuerlich absetzbar

✂ bitte hier abtrennen (für Fensterbrief DIN C6 lang)

KiDS-22q11 e.V.

Aufnahmeantrag



KiDS-22q11 e.V.

**Blumenweg 2
 D-87448 Waltenhofen**

home: <http://www.kids-22q11.de>

E-mail: info@kids-22q11.de

Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 22 00 000

Gemeinnützig anerkannt in Deutschland vom Finanzamt Kempten, StNr. 109/50677
 Vereinsregister AG Kempten (Allgäu) VR 200148

Datum _____ Unterschrift: Abbuchungserlaubnis

Datum _____ Unterschrift: Vereinsbeitrag

X

X

Bank, Sparkasse, Postbank

BLZ /

Kontonummer

- Überweise ich selbst
 Lasse ich mittels Einzugsermächtigung erheben

Den jährlichen Mitgliedsbeitrag von _____ € / SFR

(Mindestbeitrag 30.- € / 50.- SFR

weitere Fam.-Mitglieder frei)

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

V2.6 12/2007

Aufnahmeantrag in den Verein
Kinder mit DeletionsSyndrom 22q11 (KiDS-22q11) e.V.

✂ bitte hier abtrennen (für Fensterbrief DIN C6 lang)



Schweiz

www.kids-22q11.ch / info@kids-22q11.ch

Bankverbindung: Migrosbank Luzern

BLZ: 8411

Kto: 16 139 945 006



Österreich

www.kids-22q11.at / info@kids-22q11.at

Bankverbindung: Oberbank Perg

BLZ: 15005

Kto: 791-0324.51



Deutschland

www.kids-22q11.de / info@kids-22q11.de

Bankverbindung: Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 22 00 000