

Mit freundlicher Unterstützung durch:



# KiDS-22q11 e.v.

Info



[www.KiDS-22q11.de](http://www.KiDS-22q11.de)

## 22q11-Deletion

descrizione della sindrome da delezione di 22q11



è un'organizzazione di auto-aiuto fondata nel 2001 che si adopera per le persone colpite da sindrome da delezione di 22q11 (DS 22q11) e le loro famiglie. La sindrome da delezione di 22q11 è un difetto genetico che nella maggior parte dei casi insorge senza cause diagnosticabili. Il quadro clinico presenta un ampio spettro di sintomi, sebbene solo alcuni di essi si manifestino nei soggetti colpiti.

La sindrome da delezione di 22q11 si presenta in circa un neonato su 4000 e pertanto il quadro clinico spesso non viene diagnosticato immediatamente. Nella maggior parte dei soggetti colpiti, la diagnosi viene spesso effettuata solo dopo la scoperta di un difetto cardiaco e in alcuni anche dopo. La diagnosi precoce del quadro clinico è estremamente importante per poter prevenire eventuali complicanze o almeno per poterle diagnosticare tempestivamente e trattarle di conseguenza.

Solo attraverso un trattamento tempestivo e completo è possibile garantire al paziente una buona qualità di vita. A questo scopo, pazienti, genitori e medici devono lavorare gomito a gomito e dedicarsi a fondo al problema.

Per questo motivo, l'associazione vi offre quanto segue:

- persone di riferimento regionali ed elenco di contatti;
- gruppo giovani per pazienti e parenti;
- scambio di esperienze e informazioni in occasione di manifestazioni regionali ed extraregionali;
- opuscoli informativi/opuscoli medici dedicati semestrali;
- informazioni mediche da parte del comitato scientifico, manifestazioni con specialisti;
- homepage: [www.KiDS-22q11.com](http://www.KiDS-22q11.com) con ulteriori offerte di vario genere;
- Forum su internet con assistenza individuale per domande e problemi;
- assistenza sociale.

## Sindrome da delezione di 22q11 (DS 22q11)

- descrizione della sindrome -

### Che cos'è la sindrome da delezione?

Il termine "delezione" indica la mancanza di qualcosa (dal latino *deletus* = eliminato). In caso di sindrome da delezione di 22q11, una parte di materiale ereditario su uno dei due cromosomi 22 è andata persa nel punto q11.

### A cosa servono i cromosomi?

I cromosomi sono i contenitori del nostro patrimonio ereditario. Ognuno di essi raccoglie diverse migliaia di geni. I nostri cromosomi aiutano le cellule per così dire a tenere in ordine il patrimonio ereditario. Secondo stime recenti, il nostro materiale ereditario contiene ca. 25.000 fattori ereditari, i cosiddetti geni. Nei geni sono codificati i programmi che fanno sì che da una singola cellula uovo fecondata si sviluppi un essere umano in tutta la sua molteplicità. Anche la successiva funzionalità dei nostri organi, la nostra suscettibilità alle malattie, il nostro comportamento e le nostre capacità intellettuali, vale a dire la nostra "predisposizione e intelligenza", vengono determinati dal nostro patrimonio ereditario. Le alterazioni dei fattori ereditari possono comportare variazioni nell'esecuzione dei diversi programmi di sviluppo e delle funzioni. La conseguenza è generalmente uno sviluppo anomalo di determinati organi nel feto ma possono esserne interessate anche funzionalità corporee che sono importanti dopo la nascita.

### Perché abbiamo bisogno del cromosoma 22?

Quasi ogni gene e quindi anche ogni cromosoma è presente in duplice versione: una di nostra madre e una di nostro padre. Per alcuni geni, non ha alcuna importanza che siano presenti in forma singola o duplice.. Tuttavia, per una serie di geni, soprattutto quelli che regolano lo sviluppo nell'utero, sembra essere molto importante che siano presenti nella dose giusta, cioè in duplice forma.

## Quali geni sono andati persi nella sindrome da delezione di 22q11 (DS 22q11)?

Nella maggior parte dei soggetti affetti da sindrome da delezione di 22q11 mancano circa 3 milioni dei quasi 3 miliardi di componenti che contengono ca. 45 diversi geni. Questa parte è assente solo su un cromosoma 22, mentre il secondo è intatto.

In alcuni individui sono tuttavia presenti delezioni minori o diverse che possono comparire con una problematica

differente. A volte alcuni soggetti manifestano sintomi di una sindrome da delezione di 22q11 senza che sia tuttavia presente una delezione. In una parte di questi individui sono stati riscontrati difetti minimi in un unico fattore ereditario, il gene *TBX1*, che generalmente sfugge all'indagine con "analisi FISH" (si veda il paragrafo seguente).

## Come si effettua la diagnosi?

I sintomi della sindrome da delezione di 22q11 sono molteplici e di per sé nessuno consente di formulare una diagnosi. Anche in caso di lieve espressione della sindrome, lo specialista formula generalmente una diagnosi presuntiva sulla base delle piccole particolarità della forma del viso (si veda sotto). La diagnosi viene tuttavia confermata in caso di perdita accertata di un gene su uno dei due

cromosomi 22. Generalmente questa conferma avviene sulla base di un prelievo di sangue, su cui viene eseguita un'analisi dei cromosomi con colorazione fluorescente del materiale ereditario nella regione 22q11.2 (la cosiddetta "analisi FISH").

Specialista:  
genetista



## Quale effetto ha la sindrome da delezione di 22q11 su un essere umano?

Vi sono individui con accertata sindrome da delezione di 22q11 che conducono una vita normalissima. Questi "portatori" del difetto genetico vengono spesso identificati solo perché in un membro della loro famiglia è stata diagnosticata una sindrome da delezione di 22q11. Poiché normalmente una persona sana non si sottopone ad un'indagine specifica e dato che fino ad oggi non vi sono esami di screening sistematici, non si sa con che frequenza

si verifichino effettivamente i diversi problemi connessi alla sindrome da delezione di 22q11.

Fondamentalmente, ad oggi le circa 180 possibili caratteristiche della sindrome da delezione di 22q11 possono avere un'espressione molto diversa e non sempre hanno un'importanza patologica. Di seguito illustriamo quindi gli ambiti dei problemi più frequenti.

### Cuore/vasi sanguigni

Le malformazioni congenite al cuore e ai vasi vicini al cuore sono un effetto molto tipico della delezione di 22q11. L'alterazione del programma genetico può comportare un decorso anomalo dello sviluppo del cuore già durante la prima fase della gravidanza. Spesso si riscontra poi una delle seguenti patologie (i vasi che partono dal cuore si chiamano arterie, mentre i vasi che arrivano al cuore si chiamano vene):

principale (dotto arterioso), ancora presente prima della nascita, si chiude come è normale che avvenga, si verifica una situazione pericolosa per la vita con l'interruzione dell'irrorazione sanguigna che richiede un trattamento immediato.

Difetto del setto ventricolare (DSV): questo difetto del setto interventricolare rappresenta generalmente il difetto cardiaco congenito più frequente. Se il difetto si trova in un determinato punto, come nella tetralogia di Fallot, si riscontra più frequentemente nella DS 22q11.

### Arco aortico interrotto

Tipo B: in questa malformazione vascolare particolarmente caratteristica per la delezione di 22q11, l'aorta non presenta alcun collegamento tra lo sbocco dell'arteria carotide sinistra e dell'arteria brachiale sinistra. Quando nei primi stadi vitali il collegamento vascolare tra arteria polmonare e arteria

Atresia polmonare con DSV: in questo caso, manca il collegamento tra ventricolo cardiaco destro e arteria polmonare. L'irrorazione sanguigna dei polmoni avviene mediante il dotto arterioso o vasi che si sono formati in via sostitutiva. Inoltre, è presente un

difetto a livello del setto ventricolare (DSV) nel punto tipico.

**Tetralogia di Fallot:** è caratterizzata da un sottosviluppo e da un restringimento della via di emissione del ventricolo destro con un restringimento dell'arteria polmonare (stenosi polmonare). È inoltre presente un tipico difetto del setto ventricolare (come nell'atresia polmonare) che comporta la cosiddetta "aorta a cavaliere". Inoltre, la parete del ventricolo destro è ispessita.

### Velo palatino e linguaggio

Le alterazioni della regione palatina sono decisamente tipiche dei soggetti affetti da sindrome da delezione di 22q11. Oltre a malformazioni evidenti come una fessura aperta del palato, possono essere presenti anche fessure nascoste sotto la mucosa (sottomucose). Anche in assenza di queste malformazioni, il velo palatino generalmente non si chiude a sufficienza e, ad esempio, il cibo può uscire dal naso. Questa condizione viene definita "insufficienza velofaringea". Se il velo palatino non si chiude a sufficienza mentre si parla, durante la pronuncia ad esempio della "b" e della "g" fuoriesce aria dal naso con un conseguente suono nasale. Complessivamente, nei bambini piccoli affetti da una sindrome da delezione di 22q11 si osserva spesso uno spiccato disturbo dello sviluppo della parola e del linguaggio. Questa problematica è

**Tronco arterioso comune:** in questo caso, fondamentalmente aorta e arteria polmonare non sono separate e quindi formano un vaso comune.

**Decorso carotideo:** a volte il decorso di un'arteria carotide è alterato. Pertanto, prima di interventi alla gola è opportuno sottoporsi ad un esame per accertare il decorso della carotide.

**Specialisti:**  
cardiologo pediatrico, cardiocirurgo

estremamente complessa, in quanto interessa diversi livelli dell'acquisizione e della produzione del linguaggio. Spesso nei primi anni di vita il linguaggio di questi bambini risulta poco comprensibile agli estranei. Lo sviluppo del linguaggio inizia con forte ritardo e il patrimonio lessicale può rimanere estremamente limitato per anni.

**Specialisti:**  
otorinolaringoiatra, chirurgo maxillofacciale, foniatra



### Orecchio/orecchio medio

I pazienti affetti da sindrome da delezione di 22q11 soffrono spesso di versamenti timpanici e infiammazioni ricorrenti dell'orecchio medio. La causa di questo è una compromissione della ventilazione dell'orecchio medio da parte delle tube uditive (collegamento tra orecchio medio e gola). Questo può avere diverse cause: da un lato le malformazioni del cranio facciale, dall'altro le alterazioni del palato e del velo palatino possono inficiare permanentemente la ventilazione dell'orecchio. La predisposizione alle

infezioni generale spesso presente contribuisce inoltre allo sviluppo di infezioni dell'orecchio medio.

I pazienti affetti da sindrome da delezione di 22q11 spesso soffrono anche di ipoacusie dell'orecchio interno con frequenza superiore alla media. Pertanto, è assolutamente necessario sottoporre il soggetto ad un esame obiettivo per escludere una sordità sin dai primissimi mesi di vita.

**Specialisti:**  
otorinolaringoiatri, audiologi pediatrici

### Viso/aspetto

Molti dei bambini affetti da questa sindrome hanno un tipico viso allungato con naso prominente e radice del naso ampia. La punta del naso è spesso relativamente grossa con narici strette. Le orecchie presentano spesso un attaccamento basso e il padiglione esterno è spiccatamente ripiegato verso l'interno. La bocca può essere relativamente piccola, con labbra strette e mento rientrante. Solo raramente sussistono malposizioni della mandibola talmente gravi da rendere necessario un trattamento. I bambini affetti da sindrome da delezione di 22q11 stanno spesso con la bocca aperta a causa della tensione muscolare generalmente ridotta e della respirazione nasale difficoltosa. A volte durante il pianto la bocca risulta inclinata a causa di un

sottosviluppo unilaterale del muscolo dell'angolo orale. Questa condizione può essere scambiata per una paralisi dei nervi facciali ma, generalmente, ha un'importanza maggiore.

Sono stati osservati uno sviluppo ritardato dei patogeni orali e la perforazione successiva dei denti permanenti, che tuttavia rimangono senza ulteriori conseguenze. Al contrario, sui denti si osserva spesso una diminuzione dello smalto e la sua mineralizzazione, come pure mancati impianti; la diminuzione dello smalto in particolare comporta un'aumentata comparsa di carie.

**Specialisti:**  
ortodontista, otorinolaringoiatra, chirurgo maxillofacciale, odontoiatra

**Sistema immunitario**

Solo pochi bambini affetti da sindrome da delezione di 22q11 presentano un disturbo del sistema immunitario che rende necessario misure protettive particolari nei confronti di infezioni e/o altre terapie più dispendiose. La sindrome da delezione di 22q11 può comportare un sottosviluppo e/o la completa assenza del timo. Il timo è un piccolo organo che si trova davanti al cuore, che è responsabile dello sviluppo del linfociti T (del timo). I linfociti T sono importanti da un lato per la difesa nei confronti di funghi e virus, dall'altro supportano altre cellule immunitarie nella formazione di anticorpi per la difesa antibatterica.

Inoltre, i linfociti T hanno funzioni di controllo ostacolando il sistema immunitario a dirigersi verso il proprio organismo (autoimmunità).

Il sottosviluppo del timo ha espressioni ampiamente diversificate nella sindrome da delezione di 22q11. Anche in apparente assenza di tessuto timico (che può essere diagnosticata ad esempio in occasione di un intervento cardiaco), spesso è comunque possibile un sufficiente sviluppo di linfociti T e quindi solo una determinazione del numero e della funzione dei linfociti T consente un'effettiva definizione dell'entità di un difetto nel sistema immunitario.

Questa indagine deve essere eseguita il più rapidamente possibile dopo la

formulazione della diagnosi, in quanto dal risultato di questa può emergere la necessità di misure protettive (regole di igiene, profilassi antibiotica) e si può stabilire se il bambino può ricevere vaccini vivi (ad es. morbillo, orecchioni, rosolia o varicella) e/o vaccinazioni supplementari.

Se risulta necessaria una trasfusione di sangue prima di conoscere la situazione immunitaria (ad esempio nell'ambito di un intervento cardiaco), occorre pretrattarla.



Generalmente nel corso dei primi anni di vita si assiste ad un lento miglioramento dello sviluppo dei linfociti T. Tuttavia, a volte permane una predisposizione alle malattie autoimmuni (ad es. reumatismi giovanili).

Specialista:  
immunologo

**Vie urinarie**

I bambini affetti da DS 22q11 presentano spesso rilievi a carico delle vie urinarie e dei reni. Generalmente, questi restano senza conseguenze ma possono comunque favorire l'insorgenza di infezioni delle vie urinarie.

In caso di febbre senza spiegazione, è quindi necessario escludere un'infezione delle vie urinarie (mediante analisi di un campione di urine). Inoltre,

per tutti i bambini affetti da DS 22q11 si consiglia fundamentalmente un'ecografia dei reni.

Spesso viene riferita incontinenza nei bambini colpiti da questa sindrome e questo è generalmente dovuto ad un ritardo nello sviluppo.

Specialista:

nefrologo, urologo

**Alimentazione**

Anche se le alterazioni strutturali dell'apparato gastrointestinale sono molto rare, spesso si osservano disturbi nell'assunzione del cibo. Questi possono essere presenti sia singolarmente, sia in associazione e manifestarsi soprattutto sotto forma di ridotta capacità di suzione, disturbi della deglutizione e reflusso del cibo dallo stomaco all'esofago (reflusso gastroesofageo). La maggior parte dei problemi alimentari è dovuta ad un ritardo nello sviluppo e si attenua con l'avanzare dell'età. Tuttavia, durante

l'infanzia è spesso presente un disturbo della crescita con ridotto aumento di peso e di statura.

In alcuni casi può essere necessaria una temporanea alimentazione speciale.

Specialista:

specialista in disturbi della deglutizione (disfagia), specialista dell'alimentazione, pediatra con specializzazione in problemi alimentari e digestivi (gastroenterologo pediatrico), esperto di psicomatica



**Ormoni:**

Crescita: spesso i bambini affetti da DS 22q11 presentano una crescita rallentata fino all'età adulta. Raramente si presentano anche disturbi della crescita di origine ormonale. Normalmente questi bambini hanno una statura normale alla nascita ma il successivo sviluppo risulta rallentato.

Livelli di calcio: in alcuni neonati affetti da DS 22q11 si osserva una funzionalità ridotta delle paratiroidi con una forte diminuzione correlata del livello di calcio nel sangue. Questo può

manifestarsi ad esempio nella tendenza ad avere crampi.

Poiché in un secondo momento possono subentrare anche diminuzioni della calcemia, sono consigliati controlli annuali mediante prelievi di sangue. È necessario controllare sempre anche il magnesio, in quanto il suo livello può diminuire parallelamente a quello del calcio.

Specialista:  
endocrinologo

**Apparato muscoloscheletrico**

Alcuni bambini affetti da DS 22q11 mostrano alterazioni dell'apparato muscoloscheletrico. A questo proposito compaiono piccole alterazioni soprattutto a livello delle mani e dei piedi. In caso di tensione muscolare ridotta (ipotonia muscolare), può comparire anche in un secondo momento una curvatura della colonna vertebrale (scoliosi) per la quale è importante un trattamento precoce. I bambini affetti da questa malattia di età inferiore ai 5 anni dovrebbero

essere sottoposti ad uno studio funzionale della colonna vertebrale cervicale, per escludere instabilità in questa regione.

La causa del mal di gambe che lamentano i soggetti affetti da DS 22q11 (in particolare durante la notte) non è stata ancora completamente chiarita. Tuttavia, si osservano buoni risultati con apposite solette ortopediche e ginnastica correttiva.

Specialista:  
ortopedico

**Salute psichica**

Le malattie affettive sono molto frequenti nella nostra società. I soggetti affetti da sindrome da delezione di 22q11 sembrano essere più inclini a queste condizioni.

Molti individui con 22q11 hanno difficoltà nella sfera comunicativa, che oltre al puro scambio linguistico di informazioni si riflettono ad esempio anche sotto forma di gestualità e mimica. Queste possono comportare

una valutazione negativa di pericoli, rapporti e situazioni sociali. In alcuni casi, questo comporta lo sviluppo di una tendenza fobica, asocialità e comportamenti autistici.

Normalmente queste condizioni si manifestano fino al terzo anno di vita. In età prescolastica si presentano tipicamente disturbi da deficit dell'attenzione e iperattività (DDAI) che predispongono a difficoltà successive, soprattutto in età scolastica. Il disturbo da iperattività sembra manifestarsi più frequentemente nei bambini con delezione di 22q11 rispetto alla popolazione normale, cosa che si traduce soprattutto nella facile distraibilità del bambino.

**Sviluppo motorio**

La maggior parte dei bambini affetti da 22q11 presenta una debolezza generale (ipotonia) della muscolatura. Questo non significa che è presente una malattia muscolare ma che la tensione muscolare è ridotta. Lo sviluppo motorio, vale a dire l'età in cui il bambino è in grado di sedersi o di camminare da solo, è quindi spesso

Altrettanto frequenti sono i comportamenti impulsivi. Soprattutto dopo l'inizio della pubertà possono presentarsi disturbi della percezione, dell'umore e della motricità. In presenza di malattie psichiche in famiglia, è importante essere consapevoli del fatto che non sono dovute ad errori educativi commessi dai genitori e che prima vengono diagnosticate, migliori sono le possibilità di successo dei trattamenti con programmi d'intervento, terapie comportamentali e farmaci.

Specialista:  
Psichiatra infantile e giovanile

leggermente ritardato. Ne può derivare anche la tendenza a tenere la bocca aperta. Tuttavia, questo può accadere anche in caso di respirazione nasale compromessa.

Alcuni bambini presentano un disturbo dell'equilibrio che, ad esempio, può rendere più difficile anche l'apprendimento dell'uso della bicicletta.

**Modello di apprendimento**

I bambini affetti da delezione di 22q11 hanno spesso un determinato quadro di disturbi del rendimento parziali, mentre determinate capacità possono essere sviluppate normalmente. Possono sussistere difficoltà nella percezione dello spazio, che possono portare al

disturbo di apprendimento tipico dei soggetti con DS 22q11. A scuola questo si traduce quindi soprattutto in difficoltà nelle materie scientifiche.

Nella pratica quotidiana, l'esecuzione ad esempio di alcune mansioni complesse può risultare difficoltosa.

## Vitalità

Anche se molti bambini affetti da 22q11 presentano un ritardo dello sviluppo in molti ambiti, continuano comunque a crescere.

Le storie di adulti affetti da sindrome da delezione di 22q11 con una vita normale autonoma, l'esercizio di una professione e la costituzione di una propria famiglia sono molteplici. Tuttavia, alcuni bambini con disturbi dell'apprendimento particolarmente spiccati avranno bisogno di assistenza anche in età adulta.

Se già alla nascita non è presente alcun difetto cardiaco grave o un difetto immunitario, fino ad oggi non è emerso nulla che indichi una limitazione dell'aspettativa di vita dei soggetti con delezione di 22q11. Le donne con difetti cardiaci e vascolari complessi devono tuttavia consultare uno specialista prima di poter affrontare una gravidanza. Per le questioni inerenti alla trasmissione ereditaria, è possibile richiedere una consulenza genetica.

## Intervento e partecipazione alla vita sociale

L'intervento e il trattamento dovrebbero essere adattati alle esigenze del singolo interessato e delle relative persone di riferimento. A questo scopo, devono essere presi in considerazione lo stato di sviluppo generale, problemi specifici nonché l'ambiente di vita del soggetto (famiglia, asilo, scuola, tempo libero, professione). È consigliabile una raccolta anamnestica (diagnosi) precisa e può essere eseguita e/o coordinata e accompagnata in modo particolarmente efficace da un programma di intervento e dal trattamento da parte del team interdisciplinare di un centro sociopediatrico. Per un elenco aggiornato degli indirizzi dei centri sociopediatrici si rimanda al sito [www.dgspj.de](http://www.dgspj.de).

A seconda della situazione vengono impiegate fisioterapia, intervento

precoce, ergoterapia, logopedia, terapia del linguaggio o altre misure pedagogiche. È importante anche il supporto dei genitori nella lotta alle problematiche connesse alla sindrome da delezione di 22q11 e al vissuto.

Le misure eventualmente necessarie per il sostegno alle famiglie, l'integrazione scolastica e sociale, come pure le persone di riferimento per le questioni legali e la tutela dei risarcimenti vengono gestiti sempre dal centro sociopediatrico regionale tramite i referenti competenti.

Lo scopo più importante di tutte le misure è la partecipazione migliore possibile alla vita sociale, dietro debito adeguamento allo stato del singolo soggetto in termini di età e sviluppo.

Specialista:  
sociopediatra

## Come insorge la delezione di 22q11?

Spesso la perdita di materiale ereditario nella regione cromosomica 22q11 è dovuta al caso durante la formazione della cellula uovo o seminale, senza che ne sia interessato uno dei genitori. Si parla quindi di una delezione "de novo". In questo caso, la probabilità che lo stesso errore si ripresenti è relativamente ridotta. La delezione di 22q11 può tuttavia essere trasmessa anche da un genitore al figlio. I genitori di un bambino con delezione di 22q11 possono pertanto

sottoporsi ad un'analisi cromosomica su un campione ematico per stabilire se hanno o non hanno già una delezione di 22q11. Richiedendo una consulenza genetica dettagliata o rivolgendosi ad un centro specializzato, riceverete le risposte ad ulteriori quesiti sull'ereditarietà e sulle possibilità di analisi prenatali. Per un elenco dei centri di consulenza in Germania si rimanda al link <http://gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>.

## Come mai esistono altri nomi per la sindrome da delezione di 22q11?

Il difetto genetico responsabile della sindrome è stato individuato per la prima volta nel 1991 dal ricercatore londinese Peter Scambler, che aveva visitato persone affette dalla "sindrome di Di George". La sindrome di Di George è caratterizzata dalla comparsa contemporanea di un grave difetto cardiaco, da un difetto immunitario dovuto al sottosviluppo del timo e da una carenza di calcio dovuta ad una funzione ridotta delle paratiroidi. Nel corso del tempo è stato tuttavia riconosciuto che pazienti con quadri clinici simili hanno anche una sindrome da delezione di 22q11. Questi altri quadri clinici sono ad esempio la sindrome da anomalie facciali e conotroncali, che descrive l'associazione di un determinato difetto

cardiaco con lineamenti caratteristici, la sindrome di Shprintzen o velo-cardio-facciale, nella quale la problematica palatinale e di apprendimento sono preponderanti o la sindrome di Cayler, nella quale si osserva un sottosviluppo della muscolatura dell'angolo della bocca. Inoltre, è stata proposta la definizione di CATCH 22 per tutte le patologie causate dalla sindrome da delezione di 22q11. Ogni lettera di questa parola rappresenta uno dei sintomi che si presentano più frequentemente e 22 sta per cromosoma 22. Tuttavia, questa definizione viene utilizzata raramente per la sua omonimia con una satira sulla guerra che viene percepita in maniera discriminante.

## Come si supera questa condizione?

Probabilmente, all'inizio ognuno di noi reagirebbe in maniera molto forte all'apprendere che il proprio figlio è o di essere in prima persona "diverso". Tuttavia, dobbiamo accettare che nessun essere umano è perfetto e che tutti possiamo ammalarci. Sicuramente, per la maggior parte delle famiglie questa malattia rappresenta un peso in termini di preoccupazioni e di dispendio di tempo aumentato in molte cose, ma la gioia di vivere non ne deve essere influenzata. Per quasi tutti i problemi, se diagnosticati precocemente, esistono buone possibilità di trattamento. Considerando che spesso gli organi interessati sono diversi, generalmente il pediatra, il medico di famiglia o il sociopediatra (del centro

sociopediatrico) si occuperà dell'assistenza di base e della coordinazione del trattamento. Per determinate questioni, sarà tuttavia necessario uno specialista nel settore specifico.

Poiché la sindrome è molto complessa e può manifestarsi con sintomi diversi in ogni soggetto colpito dalla malattia, per molte famiglie, ma anche per i medici e i terapeuti, a volte è difficile avere una visione d'insieme. L'associazione KiDS-22q11 e.V. e il relativo comitato medico si impegnano quindi per fornire informazioni agli esperti, ai soggetti colpiti dalla malattia e alle loro famiglie.



## Autori:

**Prof. Dr. med. Anita Rauch,**  
Istituto di Medicina Genetica, Università di Zurigo.

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Harald Bode**  
Centro Sociopediatrico della Clinica Universitaria di Ulm.

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Helmuth-Günther Dörr,**  
Endocrinologia Pediatrica dell'Università Friedrich-Alexander di Erlangen-Nürnberg, Erlangen

Prof. Dr. med. Stephan Ehl,  
Centro per l'Immunodeficienza Cronica (CCI), Clinica Universitaria di Friburgo  
Dr. med. Gudrun Fahrenholz,  
Medicina Generale, Buchholz i.d.N.

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. John Hess,**  
Centro Cardiologico Tedesco di Monaco

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Klaus-Peter Lesch,**  
Clinica di Psichiatria e Psicoterapia, Clinica Universitaria di Würzburg

**Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Dr. med. habil. Robert Sader,**  
Clinico e Policlinico per la Chirurgia maxillofacciale e plastica, Clinica Universitaria di Francoforte

**Dr. med. Ursula Sauer,**  
Cardiologa Pediatrica in pensione, Monaco

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Michael Streppel,**  
Clinica di Otorinolaringoiatria, Clinica Universitaria di Colonia

**Dr. med. Susanne Walitza,**  
Clinica di Psichiatria Pediatrica e Giovanile, Clinica Universitaria di Würzburg

Se siete interessati ad ulteriori informazioni su KiDS-22q11 e.v., contattateci telefonicamente, scrivete una breve lettera o un'e-mail ([www.KiDS-22q11.com](http://www.KiDS-22q11.com)) all'indirizzo [Info@KiDS-22q11.com](mailto:Info@KiDS-22q11.com).  
Tel.: +49 (0) 83 79 – 72 88 0

Riconoscimento di pubblica utilità - Intendenza di finanza di Kempten, Vereinsregister AG Kempten (Allgäu) VR 200148	n. fisc. 109/50677
Colophon: - "KiDS-22q11-Info med-Berichte" edito dall'associazione: Kinder mit DeletionsSyndrom 22q11. (KiDS-22q11) e.V. Blumerweg 2, 87448 Waltenhofen	
- Ristampa, anche parziale, solo dietro esplicita autorizzazione dell'editore.	
- Layout: Ulrich Geckeler	
home: <a href="http://www.kids-22q11.com">http://www.kids-22q11.com</a>	ISSN: 1863-1576
	Stampa 09/2009

**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.

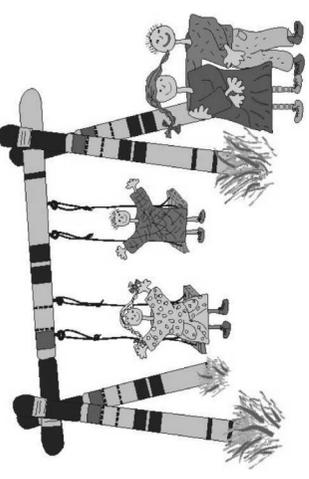
Bankverbindung / Spendenkonto  
Dresdner Bank Kempten  
BLZ: 733 800 04  
Kto: 22 22 00 000

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](mailto: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)

Kto: 16 139 945 006

Kto: 791-0324.51

BLZ: 8411

Migrosbank Luzern

[www.kids-22q11.ch](http://www.kids-22q11.ch) / [info@kids-22q11.ch](mailto:info@kids-22q11.ch)

Bankverbindung:

Oberbank Perg  
BLZ: 15005

Bankverbindung:

Kto: 22 22 00 000  
BLZ: 733 800 04

Dresdner Bank Kempten

[www.kids-22q11.de](http://www.kids-22q11.de) / [info@kids-22q11.de](mailto:info@kids-22q11.de)

Bankverbindung:

Schweiz



Österreich



Deutschland

