

Mit freundlicher Unterstützung durch:



KiDS-22q11 e.V.

Info



www.KiDS-22q11.de

22q11-Deletion
opis sindrom delecije 22q11

je organizacija samopomoći osnovana 2001. godine, koja se zalaže za osobe oboljele od sindroma delecije 22q11 (DS 22q11) i njihove obitelji. Sindrom delecije 22q11 je genetički defekt, koji se u većini slučajeva pojavljuje bez prepoznatljivih uzroka. Slika bolesti ukazuje na široki spektar simptoma. Na svaku oboljelu osobu se dotično odnosi samo nekoliko simptoma.

Sindrom delecije 22q11 se pojavljuje kod ca. svakog 4000. poroda, stoga se slika bolesti često ne prepoznaje odmah. Kod većine oboljelih osoba se dijagnoza često uspostavi tek poslije otkrivanja srčane mane, kod nekih ipak i kasnije. Rano otkrivanje slike bolesti je vrlo važno, kako bi se mogle spriječiti moguće komplikacije ili barem pravovremeno prepoznati i odgovarajuće liječiti.

Samo pravovremenim i sveobuhvatnim liječenjem se pacijentima može osigurati visoka mjera kvalitete života. Zato bi pacijenti, roditelji i medicinari trebali zajednički djelovati i s punim angažmanom se posvetiti ovom problemu.

Iz toga razloga Vam Udruga pruža sljedeće:

- regionalne kontaktne osobe i kontaktnu burzu
- Grupu mladih za oboljele osobe i njihovu braću i sestre
- razmjenu iskustava i informacije na regionalnim i vanregionalnim susretima
- polugodišnje info-priručnike / medicinske tematske priručnike
- medicinske informacije od strane znanstvenoga vijeća, susrete sa stručnjacima
- Homepage: www.KiDS-22q11.com s raznim ostalim ponudama
- internetski forum s individualnom pomoći kod pitanja i problema
- socijalnopravnu pomoć

Sindrom delecije 22q11 (DS 22q11)

- opis sindroma -

Što je to?

Pojam "delecija" znači, da nešto nedostaje (od latinskog *deletus* = izbrisao). U slučaju sindroma delecije 22q11

je izgubljen jedan dio nasljednoga materijala na jednom od dva kromosoma 22 na mjestu q11.

Za što trebamo kromosome?

Kromosomi su jedinice za pakiranje naših nasljednih osobina. U svakom od njih je uvezano više tisuća gena. Naši kromosomi pomažu takoreći stanicama, da održavaju nasljedne osobine u redu. Naš nasljedni materijal sadrži prema aktualnim procjenama ca. 25.000 nasljednih osobina, takozvanih gena. U njima su kodirani programi, koji omogućuju, da se iz jedne jedine oplodene jajne stanice razvije čovjek u svojoj raznolikosti. I kasnije funkciju naših

organa, našu sklonost bolestima, naše ponašanje i naše intelektualne sposobnosti, tj. našu "sposobnost i nadarenost" suodređuju i naše nasljedne osobine. Kod promjena u nasljednim osobinama može doći do odstupanja u izvedbi različitih razvojnih programa i funkcija. Posljedica je većinom neka smetnja u razvoju organa budućeg djeteta već u majčinoj utrobi, ali mogu biti pogođene i tjelesne funkcije, koje su važne poslije rođenja.

Zašto nam je kromosom 22 dva puta potreban?

Skoro svaku nasljednu osobinu i time i svaki kromosom imamo u dvostrukoj izvedbi, jedan od naše majke i jedan od našega oca. Za neke nasljedne osobine nije bitno, postoje li jednom ili dva pu-

ta. Kod niza nasljednih osobina, osobito kod onih, koje upravljaju razvitkom u majčinoj utrobi, izgleda da je važno, da one postoje točno u pravilnoj dozi, tj. dva puta.

Koje nasljedne osobine su izgubljene kod sindroma delecije 22q11 (DS 22q11)?

Kod većine ljudi sa sindromom delecije 22q11 nedostaje otprilike 3 milijuna od otprilike 3 milijarde postojećih sastavnih dijelova, koji sadrže ca. 45 različitih nasljednih osobina. Ovaj dio nedostaje samo na jednom kromosomu 22, dok je drugi intaktan.

Kod nekih ljudi postoje pak manje ili druge delecije, koje se onda mogu pojaviti s odstupajućom problematikom.

Ponekad ljudi pokazuju simptome sindroma delecije 22q11, a da ne postoji delecija. Kod jednoga dijela ovih ljudi su pronađeni sitni nedostaci u jednoj jedinoj nasljednoj osobini, genu TBX1, koji promaknu kod uobičajenih pregleda s „analizom na ribama“ (vidi sljedeći odjeljak).

Kako se uspostavlja dijagnoza?

Simptomi sindroma delecije 22q11 su raznoliki i nijedan sam za sebe ne dopušta uspostavljanje dijagnoze. Specijalist će većinom i kod lagano izraženog sindroma preko malih posebnosti u obliku lica uspostaviti sumnju na dijagnozu (v. dolje). Dijagnoza postaje sigurna ipak dokazom gubitka gena na jednom

od dva kromosoma 22. To se u pravilu vrši iz uzorka krvi analizom kromosoma s dodatnim fluorescentnim obojenjem nasljednog materijala u području 22q11.2 (takozvana „analiza na ribama“).

Specijalist:
humani genetičar



Kakve posljedice ima sindrom delecije 22q11 za čovjeka?

Postoje ljudi s dokazanim sindromom delecije 22q11, koji vode sasvim normalan život. Ovi „nositelji“ genskog defekta često su prepoznati samo zato, što je kod nekog oboljelog člana obitelji utvrđen sindrom delecije 22q11. Budući da se zdravi ljudi obično ne pregledaju i do sada ne postoje redoviti sistematski pregledi, nepoznato je, koliko

često se stvarno pojavljuju različiti problemi kod sindroma delecije 22q11. Načelno se do sada okruglo 180 mogućih obilježja sindroma delecije 22q11 mogu jako razlikovati po svom ispoljavanju i također nemaju uvijek isto značenje bolesti. U daljnjem tekstu se stoga prikazuju najčešći problematični predjeli.

Srce /krvni sudovi

Urođene mane srca i krvnih sudova oko srca su tipična posljedica delecije 22q11. Pri tome može promjenom u genetičkom programu već u ranoj trudnoći doći do pogrešnog tijeka razvitka srca. Često se tada pronalazi jedna od slijedećih bolesti. (Krvni sudovi koji vode od srca se nazivaju arterije, krvni sudovi koji vode do srca se nazivaju vene):

Prekinuti luk aorte

Tip B: Kod ove anomalije krvnih sudova koja se osobito karakteristična za deleciju 22q11 aorta nema spoj između izlaza lijeve arterije prema glavi i lijeve arterije prema ruci. Ako se, kao obično, u prvim danima života zatvori spoj krvnih sudova između plućne žile i glavne žile kucavice (ductus arteriosus), koji je još postojao prije rođenja, dolazi do životno opasne situacije s prekidom prokrvljavanja organa neophodnih za život, koji zahtijeva momentalno liječenje.

Ventrikularni septalni defekt (VSD): Ovaj defekt u pregradnom zidu srčane komore generalno predstavlja najčešću urođenu srčanu manu. Ako defekt leži u nekom određenom odjeljku, kao kod Fallotove tetralogije, češće se pronalazi kod DS 22q11.

Pulmonalna atrezija s VSD: Pri tome nedostaje spoj između desne srčane komore i plućne arterije. Prokrvljavanje pluća se vrši preko ductus arteriosus ili rezervno stvorene krvne sudove. Dodatno postoji defekt u pregradnom zidu komore (VSD v. dolje) na tipičnom mjestu.

Fallotova tetralogija: Ona sadrži nedovoljan razvitak i suženje izlaznog trakta desne srčane komore sa suženjem plućne arterije (pulmonalna stenoza). Dodatno postoji tipični defekt pregradnog zida komore (kao kod pulmonalne atrezije), koji dovodi do takozvanog „pomaka“ aorte. Osim toga je

zid desne srčane komore zadebljan.

Truncus arteriosus communis: Pri tome se u prvoj liniji nisu razdvojile aorta i plućna arterija i stoga čine jedan zajednički krvni sud.

Karotidni sliv: Ponekad je promijenjen sliv neke arterije glave. Stoga se prije operacija u predjelu grkljana preporuča pregled sliva.

Specijalisti:
dječji kardiolog, kardiokirurg

Meko nepce i jezik

Promjene u predjelu nepca su sasvim tipične za ljude sa sindromom delecije 22q11. Pored očitih anomalija kao otvorene pukotine nepca, mogu postojati i skrivene pukotine (submukozne), koje se nalaze ispod sluznice. I ako ne postoji nijedna od ovih anomalija, meko nepce se većinom ne zatvara dovoljno i primjerice hrana može izlaziti kroz nos. To se naziva "velofaringealna insuficijencija". Ako se meko nepce pri govoru ne zatvara dovoljno, kod glasova kao na primjer „b“ i „g“ zrak izlazi iz nosa, zbog čega oni zvuče nazalno.

Cjelokupno se kod male djece sa sindromom delecije 22q11 često primjećuje izražena smetnja razvitka govora i jezika. Ta problematika je krajnje kompleksna, jer su pogođene različite razine stjecanja govora i proizvodnje govora. Neupućeni često tu

djecu u prvim godinama života jedva mogu razumjeti. Razvitak govora počinje jako usporeno i fond riječi tada godinama može biti krajnje ograničen.

Specijalisti:
liječnik za uho, grlo i nos, oralni i maksilofacijalni kirurg, fonijatar



Uši /srednje uši

Pacijenti sa sindromom delecije 22q11 često pate od izljeva u srednje uho i recidivnih upala srednjeg uha. Uzrok ovoga je oštećenje prozračivanja srednjeg uha kroz Eustahijeve tube (veza između srednjeg uha i grla). To se svodi na više uzroka. S jedne strane mogu anomalije lobanje lica, s druge strane promjene nepca i mekog nepca trajno pogoršati prozračivanje uha. Nadalje često prisutna opća sklonost

ka infekcijama osim toga doprinosi razvitku infekata srednjeg uha.

Pacijenti sa sindromom delecije 22q11 nadprosječno često pate također od naglušnosti unutarnjeg uha. Stoga bi obvezno trebalo što ranije (tj. u prvim mjesecima života) provesti objektivni pregled provjere naglušnosti.

Specijalisti:
liječnici za uho, grlo i nos, pedaudiolozi

Lice/ izgled

Mnoga djeca imaju tipično duguljasto-usko lice s prominentnim nosom i širokim korijenom nosa. Vrh nosa je često relativno jak uz uske nosnice. Uši su većinom duboko postavljene i vanjska ušna školjka vrlo nabrana prema unutra. Usta mogu biti relativno mala, usne uske i brada uvučena. Ipak samo rijetko postoje tako otežavajuće anomalije čeljusti, da je neophodno liječenje. Djeca 22q11 često imaju držanje otvorenih usta, za koje uzrok može biti opća smanjena zategnutost mišića i otežano nosno disanje.

Ponekad su usta pri deranju nakošena zbog jednostranog nedovoljnog razvitka

mišića kuta usta. To se može zamijeniti s paralizom živaca lica, ali većinom nema veće značenje.

Utvrđen je usporeni razvitak zubnih klica i kasno probijanje trajnih zuba, ali to nema daljnjih posljedica. Nasuprot tome se kod zubā često može primijetiti smanjenje cakline i njene mineralizacije kao i pojedinačno neizrasli zubi, pri čemu prvo može dovesti do pojačane pojave karijesa.

Specijalisti:
ortoped za čeljusti, liječnik za uho, grlo i nos, oralni i maksilofacijalni kirurg, zubar

Imunološki sustav

Samo malo djece sa sindromom delecije 22q11 imaju smetnju imunološkog sustava, koja zahtijeva posebne zaštitne mjere protiv infekcija i/ili neku zahtjevniju terapiju. Sindrom delecije 22q11 može dovesti do nedovoljnog razvitka i/ili potpunog nedostatka timusne žlijezde. Timusna žlijezda je jedan mali organ ispred srca, koji je odgovoran za razvitak T (timus) - limfocita. T-limfociti su s jedne strane važni za obranu od gljivica i virusa, s druge strane oni podržavaju ostale imunološke stanice u stvaranju antitijela za obranu od bakterija.

Nadalje T-limfociti imaju kontrolne zadatke, tako što sprečavaju imunološki sustav u tome, da se okrene protiv vlastitoga tijela (autoimunitet).

Nedovoljan razvitak timusa je kod sindroma delecije 22q11 vrlo različito izražen. Čak i kod prividnog nedostatka timusnog tkiva (ukoliko je npr. prepoznatljivo pri operaciji srca) često je još moguć dovoljan razvitak T-limfocita, tako da samo određivanje broja i funkcije T-limfocita zaista omogućava izjašnjavanje o tome, postoji li i u kojoj mjeri defekt u imunološkom sustavu.

Ovaj pregled bi trebalo provesti što je moguće prije poslije uspostavljanja dijagnoze, jer iz rezultata ovoga pregle-

da mogu proizići zaštitne mjere (higijenska pravila, profilaksa antibioticima) i utvrditi, smije li dijete dobiti živa cjepiva (npr. ospice, zaušnjaci, rubeola ili vodene kozice) odn. bi li trebalo provesti dodatna cijepljenja.

Ako je neophodna transfuzija krvi prije saznanja o imunološkoj situaciji (primjerice u okviru operacije srca), ona se mora prvenstveno liječiti.



U pravilu dolazi tijekom prvih godina života do polaganog poboljšanja razvitka T-stanica. Ponekad se ipak zadržava sklonost ka autoimunim oboljenjima (npr. mladenačke reume).

Specijalist:
imunolog

Mokraćni putevi

Djeca s DS 22q11 ponekad imaju upadljivosti kod mokraćnih puteva i bubrega. One većinom ostaju bez posljedica, ali mogu pospješiti nastanak infekata mokraćnih puteva.

Kod svake nejasne vrućice bi stoga trebalo isključiti infekct mokraćnih puteva (s uzorkom urina). Nadalje se kod sva-

kog djeteta s DS 22q11 načelno preporuča pregled bubrega s ultrazvukom.

Kod oboljele djece se često javlja mokrenje u krevet i većinom se svodi na usporeno sazrijevanje.

Specijalist:
specijalist za bolesti bubrega (nefrolog), urolog

Prehrana

I ako su vrlo rijetke strukturalne promjene trakta želuca i crijeva, ipak se često nalaze smetnje u primanju hrane. To se može pojaviti i pojedinačno kao i u kombinaciji i prije svega se ispoljiti u slaboj snazi pri sisanju, smetnjama gutanja i vraćanju hrane iz želuca u jednjak (refluks). Većina problema s ishranom je uvjetovana usporenim sazrijevanjem i nestaje sa starosnom dobi. Usprkos tome u dječjoj dobi često postoji smetnja napre-

dovanja sa smanjenim povećanjem težine i veličine.

U nekim slučajevima može biti potrebno privremeno hranjenje na sondu.

Specijalist:
specijalist za smetnje gutanja (disfagiju), medicinar za prehranu, pedijatar sa specijalnim obrazovanjem o pitanjima ishrane i probave (pedijatrijski gastroenterolog), psihosomatičar



Hormoni:

Rast: Često se kod 22q11-djece pokazuje usporeni rast, koji se nadoknadi do odrasle dobi. Rijetko se javljaju i hormonski uvjetovane smetnje rasta. Tipično su ova djeca pri rođenju normalne veličine i onda zaostaju u svom razvitku veličine.

Razina kalcija: Kod neke novorođenčadi s DS 22q11 se pokazuje nedovoljna funkcija doštitne žlijezde s daljnjim jakim smanjenjem kalcija u krvi. To se

primjerice može ispoljiti u sklonosti ka grčevima.

Budući da se i kasnije mogu pojaviti smanjenja vrijednosti kalcija u krvi, preporučaju se godišnje kontrole vađenjem krvi. Budući da paralelno s tim može biti smanjena i razina magnezija, i njega bi uvijek trebalo istovremeno kontrolirati.

Specijalist:
endokrinolog

Skelet

Kod neke djece s DS 22q11 se pokazuju promjene skeleta. Pri tome se prije svega pojavljuju manje promjene na šakama i stopalima. Kod slabe zategnutosti mišića (mišićne hipotonije) može još i kasnije nastupiti iskrivljenje kralježnice (skolioza), kod kojeg je važno rano liječenje. Preporuča se, da se kod oboljelih tijekom 5 godina učini snimanje funkcije vratne kralježnice, kako bi

se isključile nestabilnosti u ovom predjelu.

Uzrok bolova u nogama koji se javljaju kod DS 22q11 (koji se javljaju osobito noću) nije do kraja razjašnjen. Dobra iskustva su pak primijećena s ulošcima prilagođenim stopalima i fizioterapijom.

Specijalist:
ortoped

Psihičko zdravlje

Duševna oboljenja su u našem društvu vrlo česta. Čini se da ljudi sa sindromom delecije 22q11 nešto češće oboljevaju od njih.

Kod mnogih 22q11-bolesnika postoje poteškoće u područjima komunikacije, koji se pored čisto govorne razmjene informacija primjerice ogledaju u vidu gestike i mimike. One mogu dovesti do toga, da se mogu lošije procijeniti opas-

nosti, odnosi i socijalne situacije. Iz toga se u nekim slučajevima razvijaju sklonost ka strahu, socijalno povlačenje i autistični načini ponašanja.

Ove neuobičajene pojave tipično nastaju do 3. godine života. Smetnja deficita pažnje/hiperaktivnosti (ADS odn. ADHS) se tipično pojavljuje u vrtičkoj dobi i stvara poteškoće naročito u školskom području. Čini se da se ADHS još

nešto češće javlja kod djece s 22q11 delecijom nego kod normalnog stanovništva, što se prije svega ispoljava u mogućnosti lakog odvratanja djetetove pažnje.

Također su česti impulsivni načini ponašanja. Naročito poslije početka puberteta se mogu pojaviti smetnje opažanja, raspoloženja i nagona. Važno je, da kod

pojave psihičkih oboljenja obitelj postane svjesna, da ona nisu uvjetovana odgojnim greškama roditelja i, što se ranije prepoznaju, mogu se dobro liječiti poticajnim programima, terapijom ponašanja i medikacijom.

Specijalist:
psihijatar za djecu i mladež

Motorički razvitak

Većina 22q11-djece pokazuju opću slabost (hipotoniju) muskulature. To ne znači, da postoji neko mišićno oboljenje, nego da je smanjena zategnutost mišića. Stoga je često malo usporen motorički razvitak, tj. dob, u kojem dijete može slobodno sjediti ili hodati. I

držanje otvorenih usta može rezultirati iz toga. To doduše također može biti slučaj kod otežanog nosnog disanja. Kod neke djece se nalazi smetnja ravnoteže, koja primjerice dodatno može otežati svladavanje vožnje bicikla.

Obrazac učenja

22q11-djeca često imaju određeni obrazac djelomičnih smetnji sposobnosti, dok neke sposobnosti mogu biti normalno razvijene. Mogu postojati poteškoće u prostornom opažanju, koje mogu dovesti do smetnje učenja tipične za DS 22q11. U školi iz toga prije svega

rezultiraju poteškoće u matematičkim predmetima.

U području praktičnog života to može dovesti do toga, da je primjerice otežano izvođenje kompleksnih zadataka.

Sposobnost za život

I ako se kod mnoge 22q11-djece pokazuje razvojna usporenost u mnogim područjima, ona se ipak kontinuirano razvijaju.

Neki odrasli sa sindromom delecije 22q11 žive samoodređenim normalnim životom s obavljanjem zanimanja i zasnivanjem vlastite obitelji. Neka djeca s izraženim smetnjama u učenju će također i kao odrasli trebati brigu i skrb.

Ako već pri rođenju ne postoji teška srčana mana ili neki imuni defekt, do sada nema naznaka na to, da je ugroženo životno očekivanje ljudi sa delecijom 22q11. Žene s kompleksnim manama srca i krvnih sudova bi ipak trebale prije trudnoće potražiti specijalistički savjet. Kod pitanja u vezi s nasljeđivanjem postoji mogućnost genetičkog savjetovanja.

Potpota i sudjelovanje u životu u zajednici

Potpota i liječenje bi trebali biti prilagođeni potrebama dotične oboljele osobe i njegovih bližnjih osoba. Ovdje treba uzeti u obzir opće stanje razvitka i specifične probleme, ali i njegovo životno okruženje (obitelj, dječji vrtić, škola, slobodno vrijeme, zanimanje). Preporuča se točno utvrđivanje nalaza (dijagnostika) i može se zajedno s potporom i liječenjem naročito dobro provoditi odn. koordinirati i pratiti od strane interdisciplinarnog tima nekog Socijalno-pedijatrijskog centra (SPZ). Aktualni popis adresa centara SPZ naći ćete na www.dgspj.de.

Ovisno od stanja problema mogu se primijeniti fizioterapija, rano poticanje, ergoterapija, logopedija, govorna terapija ili druge pedagoške mjere po-

ticanja. Osim toga je značajna potpora roditelja pri savladavanju doživljenih opterećenja povezanih s delecijom 22q11.

Eventualno potrebne mjere potpore obitelji, školske i društvene integracije kao i kontaktne osobe za pravna pitanja i ostvarenje izjednačenja nedostataka također posreduju nadležne kontaktne osobe u regionalnim centrima SPZ.

Važan cilj svih mjera je najbolje moguće sudjelovanje u životu u zajednici prilagođeno dotičnom stanju dobi i razvitka oboljele osobe.

Specijalist:
socijalni pedijatar

Kako nastaje delecija 22q11?

Gubitak nasljednog materijala često nastaje u kromosomalnoj regiji 22q11.2 slučajno pri stvaranju jajne ili sjemene stanice, a da nije osobno pogođen jedan od roditelja. Tada se govori o deleciji „de novo“. U tom slučaju je relativno niska vjerojatnost, da će se ista greška još jednom pojaviti. Delecija 22q11 ipak također može s jednog roditelja biti prenesena dalje na dijete. Roditelji djeteta s delecijom 22q11 stoga mogu

analizom kromosoma iz uzorka krvi dati pregledati, imaju li oni sami već deleciju 22q11 ili ne. Uz opsežno savjetovanje na konzultacijama o genetici odn. u savjetovalištu mogu se dobiti odgovori na ostala pitanja o nasljeđivanju i mogućnostima pretporođajnog pregleda. Popis savjetovašta u Njemačkoj naći ćete na <http://gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>.

Kako to da postoje i druga imena za sindrom delecije 22q11?

Genetski defekt odgovoran za ovaj sindrom prvi put je dokazao 1991. godine londonski istraživač dr. Peter Scambler, koji je pregledao oboljele od „DiGeorge-sindroma“. DiGeorge-sindrom obuhvaća zajedničku pojavu teške srčane mane, imunog defekta uslijed nedovoljnog razvitka timusne žlijezde i nedostatka kalcija uslijed nedovoljne funkcije doštitne žlijezde. Tijekom vremena je pak otkriveno, da i pacijenti sa sličnim slikama bolesti također imaju sindrom delecije 22q11. Ove druge slike bolesti su npr. konotrunkalna anomalija-lice sindrom, koji opisuje asocijaciju

određenih srčanih mana s karakterističnim crtama lica, Shprintzen- ili velokardiofacijalni sindrom, kod kojeg prednjači problematika nepca i učenja, ili Cayler-sindrom, kod kojeg postoji nedovoljan razvitak mišića kuta usta. Potom je predložen naziv CATCH 22 za sva oboljenja, koja su izazvana sindromom delecije 22q11. Svako slovo riječi je označavalo jedan od čestih pojava simptoma, a 22 za kromosom 22. Ali budući da je istovjetnost naziva s jednom ratnom satirama ocijenjena kao diskriminirajuća, ovaj pojam se skoro više ne primjenjuje.

Kako ćemo s tim izići na kraj?

Svatko na početku vjerojatno reagira duboko potreseno, kada sazna, da je njegovo dijete ili on „drugačiji“. Mi ipak moramo naučiti prihvatiti, da nijedan čovjek nije savršen i sve nas u svako doba može pogoditi neka bolest. Zasi-gurno za većinu obitelji nastaje opte-rećenje brigama i povećanjem potreb-nog vremena za mnoge stvari, ali se time ne mora utjecati na životno zado-voljstvo. Za skoro sve gore navedene probleme postoje, prije svega, ako se rano otkriju, dobre mogućnosti liječen-ja. Pošto je većinom oboljelo više organ-skih sustava, u pravilu preuzimaju pedi-

jatar, kućni liječnik ili socijalni pedi-atar (SPZ) osnovnu skrb i koordinaciju liječenja. Za određena pitanja će ipak biti neophodan specijalist za dotično stručno područje.

Budući da je ovaj sindrom vrlo komple-ksan i kod svake oboljele osobe se može ispoljiti s različitim simptomima, za mnoge obitelji, ali i za liječnike i tera-peute je ponekad teško zadržati pre-gled. Udruga KiDS-22q11 e.v. i pripada-juće medicinsko vijeće se stoga zalažu za prikupljanje informacija za struč-njake, oboljele osobe i njihove obitelji.



Sastavili:

prof. dr. med. Anita Rauch,
Institut za medicinsku genetiku, Sveučilište Zürich

prof. dr. med. dr. med. habil. Harald Bode
Socijalno-pedijatrijski centar Sveučilišnih klinika Ulm.

prof. dr. med. dr. med. habil. Helmut-Günther Dörr,
Pedijatrijska endokrinologija Sveučilišta Friedrich-Alexander Erlangen-Nürnberg, Erlangen

prof. dr. med. Stephan Ehl,
Centar za kroničnu imunodeficijenciju (CCI) Sveučilišna klinika Freiburg

dr. med. Gudrun Fahrenholz,
opća medicina, Buchholz i.d.N.

prof. dr. med. dr. med. habil. John Hess,
Njemački centar za srce München

prof. dr. med. dr. med. habil. Klaus-Peter. Lesch,
Klinika za psihijatriju i psihoterapiju, Sveučilišne klinike Würzburg

prof. dr. med. dr. med. dent. dr. med. habil. Robert Sader,
Klinika i poliklinika za kirurgiju čeljusti i plastičnu kirurgiju lica, Sveučilišne klinike Frankfurt

dr. med. Ursula Sauer,
dječja kardiologinja u mirovini, München

prof. dr. med. dr. med. habil. Michael Streppel,
Klinika za bolesti uha, grla i nosa, Sveučilišne klinike Köln

dr. med. Susanne Walitz,
Klinika za psihijatriju djece i mladeži, Sveučilišne klinike Würzburg

Ukoliko ste zainteresirani za ostale informacije o KiDS-22q11 e.v., jednostavno nas nazovite ili napišite kratko pismo ili e-mail. (www.KiDS-22q11.com) ili Info@KiDS-22q11.com.

Tel.: +49 (0) 83 79 - 72 88 0

Društveno priznato Porezna uprava Kempten, Por. br. 109/50677 Registar udruga Opć. sud Kempten (Allgäu) VR

2 00148

Impressum: - „KiDS-22q11-Info med-Berichte“ izdala Udruga: Djeca sa sindromom delecije 22q11.

(KiDS-22q11) e.v. Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen

- Pretisak, i samo iznimno, samo uz izričitu suglasnost izdavača.

- Layout: Ulrich Geckeler

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

ISSN: 1863-1576

Tisak 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.

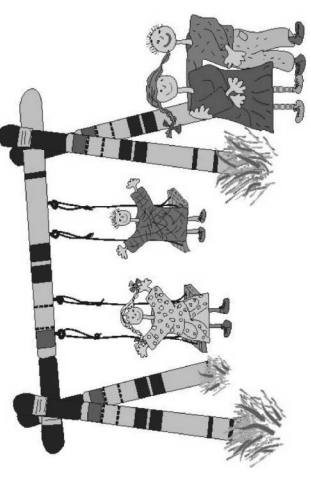
Bankverbindung / Spendenkonto
 Dresdner Bank Kempten
 BLZ: 733 800 04
 Kto: 22 22 00 000

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

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

- Überweise ich selbst
 Lasse ich mittels Einzugsermächtigung erheben

BLZ /

Kontonummer

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 / 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 / info@kids-22q11.de

Bankverbindung:

Schweiz



Österreich



Deutschland

