

Mit freundlicher Unterstützung durch:



# KiDS-22q11 e.V.

Info



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

22q11-Deletion  
bir 22q11 Delesyon Sendromu tanýmý

## 22q11 Delesyon Sendromu (DS 22q11) - bir sendrom tanımı -

Kinder mit DeletionsSyndrom (22q11 - Delesyon Sendromlu Çocuklar) - 22q11 (KiDS-22q11) e.V.  
(Kayıtlı dernek), Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen

2001 yılında kurulan bir kendine yardım grubudur ve delesyon sendromu 22q11 (DS 22q11) olan hastalara ve ailelerine destek verir. 22q11 delesyon sendromu, çoğunlukla nedeni belli olmadan ortaya çıkan bir genetik defektir. Hastalık tablosu geniş bir semptom yelpazesine sahiptir. Her bir hastaya yalnızca bazıları isabet etmektedir.

22q11 delesyon sendromu yaklaşık her 4000 doğumdan birinde ortaya çıkar ve böylede hastalık tablosu çoğu kez hemen farkedilmez. Hastaların çoğunda sıklıkla bir kalp hasarının farkedilemesinden sonra tanı konur, ancak bazılarında daha da geç. Olası komplikasyonların engellenmesi ya da en azından zamanında farkedilmesi ve ona göre tedavi edilmesi için hastalık tablosunun zamanında farkedilmesi çok önemlidir.

Yalnızca zamanında ve bütünsel bir tedavi sayesinde hastaya yüksek oranda bir yaşam kalitesi sağlanabilir. Bunun için hastalar, anne ve babalar ve hekimler ele ele çalışmalı ve tüm angajmanla kendilerini bu işe vermeleri gerekir.

Bu sebeple dernek size şunları sunmaktadır:

- Bölgesel irtibat sorumluları ve iletişim platformu
- Hastalar ve kardeşleri için gençlik grubu
- Bölgesel ve bölgelerüstü etkinliklerde bilgi alışverişi ve bilgiler
- Her altı ayda bir bilgi broşürü / tıbbi konulu broşürler
- Bilimsel kurul tarafından tıbbi bilgiler, uzman kişilerle etkinlikler
- Web sayfası: çeşitli ek bilgilerle [www.KiDS-22q11.com](http://www.KiDS-22q11.com)
- Soru ve problemlerde bireysel destek veren İnternet forumu
- Sosyal hukuk yardımları

### Nedir bu?

"Delesyon" terimi, bir şeyin eksik olduğu anlamına gelir (Latince'den deletus = silinmiş). 22q11 delesyon sendromunda 22 kromozom çiftinin birinde q11 konumunda bir parça genetik materyali kaybolmuştur.

### Niçin kromozomlara ihtiyacımız var?

Kromozomlar, kalıtım özelliklerimizin ambalaj birimleridir. Her birinde binlerce gen demetlenmiştir. Kromozomlarımız hücrelere kalıtım özelliklerinin düzenli tutulmasında yardımcı olurlar. Kalıtsal materyalimiz güncel tahminlere göre gen denilen yaklaşık 25.000 kalıtsal özelliğe sahiptir. Bunun içinde tek bir dölleniş yumurta hücresinden tüm çeşitliliğe sahip bir insanın gelişmesini sağlayan programlar kodlanmıştır. "Organlarımızın ileride işlevleri, hastalıklara olan yatkınlıklarımız ve entellektüel yeteneklerimiz, yani "Yatkınlık ve Yeteneğimiz" kalıtsal özelliklerimiz tarafından belirlenir. Kalıtsal özelliklerin değişmesi durumunda çeşitli gelişim programlarının ve işlevlerinin uygulanmasında farklılık görülebilir. Bunun sonucu, çoğunlukla henüz anne karnında oluşan bebekte organ bozukluklarıdır, ancak doğumdan sonra önemli olan vücut işlevleri de etkilenebilir.

### Neden iki kez 22 kromozomuna ihtiyacımız var?

Nerdeyse her kalıtsal özellik ve böylece her kromozom çift olarak bulunmaktadırlar, birisi annemizden ve birisi de babamızdan. Bazı kalıtsal özellikler için bir ya da iki defa mevcut olmaları önemli değildir. Ancak bir dizi kalıtsal özelliklerde, özellikle de anne karnındaki gelişimi ayarlayanlarda, tam doğru dozda yani iki kez mevcut olmaları büyük önem taşıdığı anlaşılmaktadır.

## 22q11 delesyon sendromunda (DS 22q11) hangi kalıtsal özellikler kaybolmuştur?

22q11 delesyon sendromu olan insanların çoğunda yaklaşık 45 farklı kalıtsal özellikleri içeren mevcut 3 milyar yapı taşından yaklaşık 3 milyonu eksik bulunmaktadır. Bu parça yalnızca 22 kromozomunun birinde eksiktir, diğeri ise sağlamdır.

Bazı insanlar ise farklı sorunlar yaratabilen daha ufak ya da başka

delesyonlar mevcuttur. Ara sıra bazı insanlarda delesyon olmadan da 22q11 delesyon sendromu görülmektedir. Bu insanların bir kısmında "FISH analizi" denilen normal incelemede gözden kaçan tek bir kalıtsal özelliğe, TBX1 geninde, ufak hatalar tespit edilmiştir (bir sonraki bölüme bakınız).

## Tanı nasıl konur?

22q11 delesyon sendromunun semptomları çok çeşitlidir ve hiçbirini kendi başına bir tanı konulması için yeterli değildir. Uzman hekim genelde sendromun hafif belirgin olması durumunda da şüphe tanısını yüz şeklindeki ufak özellikler sayesinde koyacaktır (aşağıya bakınız). Ancak tanı 22. kromozom çiftinin birindeki gen

kaybının tespit edilmesi ile kanıtlanır. Bu genelde bir kan örneği ile kromozom analizi ve ek olarak 22q11.2 bölgesindeki kalıtsal materyalin floresan boyanması ile ("FISH analizi") gerçekleşir.

Uzman:  
İnsan genetiği uzmanı



## 22q11 delesyon sendromunun insan için ne gibi etkisi vardır?

Gayet normal bir yaşam sürdüren 22q11 delesyon sendromu kanıtlanmış insanlar vardır. Bu gen hasarının "taşıyıcıları" hasta bir aile üyesinde 22q11 delesyon sendromu tespit edildiği için farkedilmişlerdir. Normalde sağlıklı olanlar muayene edilmediği ve sistematik sıradan muayeneler yapılmadığı için 22q11 delesyon sendromunda çeşitli problemlerin hangi sıklıkla

gerçekten ortaya çıktığı bilinmemektedir.

Genelde 22q11 delesyon sendromunun olası belirtilerinin belirginliği çok farklılık gösterebilir ve çoğu zaman da bir hastalık anlamı olmayabilir. Bundan dolayı aşağıda en sık görülen problemler açıklanmaktadır.

### Kalp / Kan damarları

Doğuştan kalp ve kalbe yakın damarların deformasyonları 22q11 delesyon sendromunun çok tipik etkileridir. Bunda genetik programdaki bir değişiklikten dolayı henüz hamileliğin erken döneminde kalp gelişimine ilişkin süreçte hata oluşabilir. Böyle bir durumda sıklıkla aşağıdaki hastalıklar görülmektedir. (Kalpten çıkan damarlar arter ve kalbe giden damarlara ise ven adı verilir):

#### Kesintili aort kavisi

**Tip B:** Bu 22q11 delesyonu için özellikle karakteristik damar deformasyonunda, sol kafa arterinin çıkışı ve sol kol arteri arasında aortun bağlantısı yoktur. Eğer normalde olduğu gibi doğumdan sonraki ilk günlerde doğum öncesi akciğer ve ana atar damar (ductus arteriosus) arasındaki bağlantı kapanırsa, hayati organların kanlanması bozulur ve bu durum derhal bir tedavi gerektirir.

**Ventriküler septal defekt (VSD):** Kalbin iki karıncığı arasındaki duvarda oluşan bu defekt genelde en sık görülen doğumsal kalp hasarlarını oluşturur. Eğer defekt, Fallot Tetraloji'sindeki gibi belirli bir bölümde bulunuyorsa, bu sıklıkla DS 22q11'de bulunur.

**VSD ile pulmoner atrezi** Böyle bir durumda sağ karıncık ve akciğer atar damarı arasında bağlantı yoktur. Akciğer, ductus arteriosus ya da takviye olarak oluşturulmuş damarlar tarafından kanlandırılır. Ayrıca kalbin karıncıkları arasındaki duvarda (VSD aşağıya bkz.) tipik bir konumda defekt mevcuttur.

**Fallot Tetralojisi:** Bu, akciğer arterinde daralma (pulmoner stenoz) ile birlikte sağ karıncık dışakış bölümünde gelişim bozukluğu ve daralma içermektedir. Ek olarak aortun "atlamasına" neden olan kalbin karıncıkları arasındaki duvarda tipik hasar mevcuttur. Ayrıca kalbin sağ karıncığının duvarı kalınlaşmıştır.

**Truncus arteriosus communis:** Burada öncelikle aort ve akciğer arteri ayrılmamıştır ve böylece ortak bir damar oluştururlar.

**Karatis'in seyri:** Bazen kafa atardamarının seyri değişmiştir. Bu

sebeple yutak bölgesindeki ameliyatlardan önce seyrin incelenmesi önerilir.

**Uzmanlar:**  
Çocuk kardiyoloji uzmanı, kalp cerrahı

### Damak yelkeni ve dil

Damak bölgesindeki değişiklikler 22q11 delesyon sendromu olan insanlar için çok tipiktir. Açıkça belli olan açık damak yarıkları gibi deformasyonların yanı sıra, mukozanın altında (submuköz) bulunan kapalık yarıklar da mevcut olabilir. Bu deformasyonların hiçbiri olmasa dahi, çoğunlukla damak yelkeni yeterli derecede kapatmaz ve örneğin gıda maddeleri burundan çıkabilir. Buna "velofarengal yetmezlik" denir. Damak yelkeninin konuşma sırasında yeterli derece kapanmaması durumunda "b" ve "g" gibi seslerde burundan hava kaçar ve nazal konuşma tarzı görülür.

Toplam olarak 22q11 delesyon sendromu olan küçük çocuklarda sıklıkla konuşma ve dil gelişiminde belirgin bir bozukluk görülür. Dil edinme ve dil üretmeye yönelik farklı düzeyler etkilendiği için sorun oldukça komplekstir. Çoğunlukla başkaları tarafından ilk yaşlarda

çocukların konuşmaları neredeyse hiç anlaşılmaz. Dil gelişimi çok gecikmeli başlar ve kelime hazinesi de yıllarca oldukça kısıtlı olabilir.

**Uzmanlar:**  
Kulak-burun-boğaz hekimi, ağız-çene-yüz cerrahı, foniatrik uzmanı



### Kulak / orta kulak

22q11 delesyon sendromu olan hastalar çoğunlukla ortak kulak efüzyonu ve tekrar eden ortak kulak iltihaplarından şikayetçi olurlar. Bunun nedeni ise üstaki borusu (orta kulak ile yutak arasındaki bağlantı) üzerinden orta kulağın havalanmasındaki bozukluktur. Bunun da birçok nedeni vardır. Bir taraftan kafatasının yüz bölgesindeki deformasyonları, diğer taraftan ise damak ve damak yelkenindeki değişiklikler kulak havalanmasının sürekli bozulmasına neden olabilir. Bunun yanı sıra sık mevcut olan genel

enfeksiyon yatkınlığı da orta kulak enfeksiyonlarının gelişmesine katkıda bulunmaktadır.

22q11 delesyon sendromu olan hastalar olağanüstü sık bir şekilde iç kulak işitme güçlüğünden şikayetçilerdir. Bundan dolayı mutlaka mümkün oldukça erken dönemde işitme güçlüğüne ilişkin objektif bir muayene yapılmalıdır (yani doğumdan sonraki ilk aylarda).

**Uzmanlar:**  
KBB hekimleri, çocuk odyoloji uzmanları

### Yüz / görünüş

Tipik olarak çoğu çocukların yüzleri uzun ve incedir, burun kalkık ve burun kökü kalındır. Çoğunlukla burnun ucu oldukça kalındır ve burun delikleri küçüktür. Kulaklar çoğunlukla aşağıda olup dış kulak oldukça içe doğru katlıdır. Dudak nispeten küçük, dudaklar ince ve çene geriye doğru olabilir. Ancak çok nadiren çenede tedavi gerektirecek aşırı bir deformasyon mevcuttur. 22q11 olan çocukların ağız sıklıkla açık olur ve bu da genel olarak kas gerginliğinin azalmış ve burundan solunumun engelli olmasından kaynaklanabilir.

Bazen bağırırken ağız, ağız kenarındaki kasın tek taraflı gelişmesi nedeniyle yamuktur. Bu durum yüz sinirlerinde bir

felç olarak karıştırılabilir, ancak bunun çoğunlukla fazla bir önemi yoktur.

Diş germlerinde gelişme gecikmesi ve kalıcı dişlerin geç çıktığı tespit edildiye de, bunun herhangi bir başkaca sonucu yoktur. Buna karşın dişlerde sıklıkla diş minesinde ve mineralizasyonunda azalma ve de nadiren diş germinin olmadığı izlenmiştir ve ilk söz konusu olan diş çürüklüğünün artmasına neden olmaktadır.

**Uzmanlar:**  
Çene ortopedi hekimi, kulak-burun-boğaz hekimi, ağız-çene-yüz cerrahı, diş hekimi

**Bağışıklık sistemi:**

Çocukların çok azında enfeksiyonlara karşı özel bir koruma önlemi ve/veya masraflı bir tedavi gerektirecek bağışıklık sisteminde bir bozukluk vardır. 22q11 delesyon sendromu timus bezesinin az gelişmesine ve/veya tamamen eksik olmasına neden olabilir. Timus bezesi kalbin önünde bulunan küçük bir organdır ve T (timus) - lenfositlerin gelişimi için sorumludur. T-lenfositler bir taraftan mantar ve virüslerin savunulması için önemlidir, diğer taraftan ise başka bağışıklık hücrelerine bakterilerin savunulması için antikor oluşturmaları için destek sağlarlar.

Bunun dışında T-lenfositler, bağışıklık sisteminin kendi vücuduna karşı yönelmesini önleyerek (oto immünite) kontrol görevleri üstlenirler.

22q11 delesyon sendromunda görülen timusun az gelişmesi çok farklı şekilde belirgindir. Timus dokusu görülürde eksik olsa bile (örn., kalp ameliyatında izlenebildiği kadar) çoğunlukla yeterli bir T-lenfosit gelişimi mümkündür ve böylece yalnızca T-lenfositlerin sayısı ve fonksiyonunun belirlenmesi ile bağışıklık sisteminde bir defekt olup olmadığı ve hangi boyutta olduğu konusunda bir ifadeyi mümkün kılar.

Bu incelemeler mümkün oldukça tanı konulduktan hemen sonra yapılmalıdır, çünkü bu incelemenin sonucuna göre koruyucu önlemler (hijyen kuralları, antibiyotik profilaksisi) gerekli olabilir ve çocuğa canlı aşı yapıp yapılamacağı

(örn., kızamık, kabakulak, kızamıkçık ya da su çiçeği) ya da ek bir aşının gerekli olup olmadığı belirlenir.

Eğer bağışıklık durumu hakkında bilgi edinilmeden bir kan transfüzyonu gerekli olursa (örneğin, bir kalp ameliyatı çerçevesinde) bunun daha önceden tedavi edilmesi gerekir.



Genelde çocuğun ilk yaşlarında T-hücre gelişiminde yavaş bir iyileşme izlenir. Ancak bazen otoimmün hastalık eğilimi (örn., gençlik romatizması) varlığını korur.

Uzman:  
İmmünoloji uzmanı

**İdrar yolları**

DS 22q11 olan çocuklarda idrar yollarında ve böbreklerde belirginlikler olur. Bunların herhangi bir etkisi yoktur, ancak idrar yolları enfeksiyonu oluşmasını teşvik edebilir.

Bu sebeple, nedeni bilinmeyen her ateşli durumda idrar yolları enfeksiyonu (idrar tahlili ile) hariç kılınmalıdır. Bunun dışında DS 22q11 olan her çocukta genel olarak ultrason ile

böbrek muayenesi yapılması önerilmektedir.

Çoğunlukla hasta çocuklar altını ıslatmadan şikayetçilerdir ve bu da çoğunlukla gelişim gecikmesinden ileri gelmektedir.

Uzman:  
Böbrek hekimi (nefroloji uzmanı),  
uroloji uzmanı

**Beslenme**

Mide ve bağırsak sisteminde yapısal değişiklikler çok nadir mevcut olmasına rağmen, beslenmede sıklıkla bozukluklar izlenmektedir. Bunlar hem tek tek, hem de birlikte mevcut olabilir ve özellikle emme güçlüğü, yutma bozuklukları ve besinin mideden yemek borusuna geri akması (reflüks) olarak görülür. Beslenme sorunlarının çoğu gelişim gecikmesinden ileri gelir ve ileri yaşlarda kendiliğinden kaybolur. Buna rağmen yine de çocukluk yaşında azalmış kilo alma ve boy uzaması ile

birlikte büyüme bozukluğu çok sık mevcuttur.

Bazı durumlarda geçici olarak özel beslenme gerekli olabilir.

Uzman:  
Yutma bozuklukları için uzman hekim (disfaji), beslenme tıp uzmanı, beslenme ve sindirim konularında özel eğitim görmüş bir çocuk hekimi (pediyatrik gastroenteroloji uzmanı), psikosomatik uzmanı



**Hormonlar:**

**Büyüme:** 22q11 olan çocuklarda sıklıkla büyümede gecikme görülmektedir ve bu yetişkin yaşına kadar telafi edilmektedir. Nadiren hormonal nedenli büyüme bozuklukları ortaya çıkar. Tipik olarak bu çocuklar doğumda normal büyüklüğe sahiplerdir ve sonra boy gelişiminde geri kalırlar.

**Kalsiyum düzeyi:** Ds 22q11 olan bazı yeni doğmuş bebeklerde paratiroid bezelerinde yavaş çalışma ve ardından

kanda aşırı kalsiyum azalması görülmüştür. Bu örneğin, kramp eğilimi ile kendini gösterebilir.

İleride de kalsiyum değerlerinde bir azalma ortaya çıkabileceğinden, her yıl kan tahlili yapılarak kontrol edilmesi önerilir. Buna paralel olarak magnezyum düzeyi de azalmış olabileceğinden, bu da birlikte kontrol edilmelidir.

Uzman:  
Endokrinoloji uzmanı

**İskelet**

DS 22q11 olan çocukların bazılarında iskelette değişiklikler görülmektedir. Bunda özellikle ellerde ve ayaklarda ufak değişiklikler ortaya çıkmaktadır. Kas geriliminin az olduğu (kas hipotonisi) durumlarda omurga eğilmesi (skolyoz) ileride de ortaya çıkabilir ve bu sebeple erken tedavi edilmesi önemlidir. 5 yaş üstü hastalarda boyun omurgasına ilişkin bir işlev grafisinin

çekilmesi bu alandaki instabiltilerin önlenmesi için tavsiye edilmektedir. DS 22q11'de meydana gelen karın ağrıların (özellikle geceleri meydana gelen) nedeni henüz kesin olarak aydınlatılmamıştır. Ancak ayaklara uyarlanmış tabanlık ve fizik terapisi sayesinde iyi deneyimler edinilmiştir.

Uzman:  
Ortopedi uzmanı

**Ruhsal sağlık**

Ruh hastalıkları toplumumuzda çok sık görülmektedir. 22q11 delesyon sendromu olan insanlar bundan daha sık etkileniyor olmalı. 22q11'den etkilenen pek çok insanda, sırf dilsel bilgi alışverişinin yanısıra örneğin jest ve mimik şeklinde gerçekleşen iletişim alanlarında zorluklar mevcut bulunmaktadır. Bunlar, tehlike, ilişki ve sosyal durumların daha kötü tahmin edilmesine neden olabilir. Bunun

sonucunda bazı durumlarda korku eğilimi, sosyal bakımdan geri çekilme ve otistik davranış şekilleri gelişebilir.

Tipik olarak bu belirginlikler 3 yaşına kadar ortaya çıkar. Dikkat toplama eksikliği/hiperaktivite bozukluğu (ADS ya da ADHS) tipik olarak çocuk yuvası yaşındaki çocuklarda görülmektedir ve okulda sorunlara neden olmaktadır. ADHS, normal topluma oranla 22q11 delesyon olan çocuklarda daha sık

ortaya çıkmaktadır ve bu çocuğun dikkatinin çabuk dağılması ile kendini göstermektedir.

Aynı şekilde impulsif davranış türleri de sık izlenmektedir. Özellikle ergenlik çağının başlangıcı ile algılama, duygudurum ve içtepide bozukluklar oluşabilir. Ruhsal hastalıkların ortaya çıkması durumunda ailenin bunun anne

ve babanın bir eğitim hatasından ileri gelmediği ve ne kadar erken fark edilirse, teşvik programları, davranış terapisi ve ilaçlarla iyi bir şekilde iyileşebileceği konusunda bilinçli olmaları gerekir.

Uzman:  
Çocuk ve gençler için psikiyatri uzmanı

**Motor gelişimi**

22q11 çocuklarının çoğunda kas sisteminde genel bir zayıflık (hipotoni) mevcuttur. Bunda kas gerilimi azalmıştır ve bir kas hastalığı mevcut olduğu anlamına gelmez. Bu sebeple motor gelişimi, yani çocuğun kendi başına oturabildiği ya da yürüyebildiği

yaş biraz gecikmiştir. Ağızın açık olması da bundan ileri gelebilir. Ancak bu durum burundan nefes alıp vermenin engellenmesinde de oluşabilir. Bazı çocuklarda örneğin bisiklete binmeyi öğrenmede ayrıca zorluk oluşturabilen denge bozukluğu izlenir.

**Öğrenme kalıpları**

22q11 çocukları çoğunlukla kısmen performans bozukluğuna ilişkin belirli kalıpları olmakla birlikte belirli yetenekleri normal gelişmiş olabilir. DS 22q11 için tipik öğrenme bozukluklarına neden olabilecek üç boyutlu algılamada

güçlük mevcut olabilir. Bunun sonucunda okulda özellikle matematikle ilgili derslerde zorluklar oluşabilir. Günlük yaşamdaki pratik alanlarda örneğin, kompleks görevlerin yerine getirilmesinde zorluk çekilebilir.

**Yaşam becerisi**

22q11 çocuklarında pek çok alanda gelişim gecikmesi görülse de, onalar sürekli kendilerini geliştiriyorlar.

Bir meslek icra ederek ve aile yuvası kurarak özerk normal bir yaşamın mümkün olduğunu 22q11 delesyon sendromlu bazı yetişkinler bize örnek olarak gösteriyorlar. Belirgin öğrenme bozuklukları olan bazı çocuklar yetişkin olarak da bakım ihtiyacı duyacaklardır.

Eğer henüz doğumda bir ağır kalp hatası ya da bağışıklık defekti mevcut değilse, şimdiye kadar 22q11 delesyonlu insanlarda yaşam beklentisinin kısıtlı olduğuna dair herhangi bir işaret yoktur. Ancak kompleks kalp ve damar hatası olan kadınların hamile kalmadan önce uzman bir hekimden bilgi almaları önerilir. Kalıtımla ilgili sorular için genetik danışmanlık imkanı mevcuttur.

**Toplumsal yaşama teşvik ve katılım**

Teşvik ve tedavinin her bir hastanın ve onlarla ilgilenen kişilerin ihtiyaçlarına uyarlanmış olması gerekir. Bunun için genel gelişim durumu ve özel sorunlar ve de hastanın yaşam ortamı (aile, çocuk yuvası, okul, boş zamanlar, mesleği) göz önünde bulundurulmalıdır. Tam bir tanı konulması (diyagnostik) tavsiye edilmektedir ve teşvik ve tedavi Sosyal Pedyatri Merkezinin (Sozialpädiatrisches Zentrum) (SPZ) interdisipliner bir ekibi tarafından iyi bir şekilde gerçekleştirilebilir ve de koordine ve eşlik edilebilir. SPZ'nin güncel bir adres listesini [www.dgspj.de](http://www.dgspj.de) adresi altında bulabilirsiniz.

Mevcut soruna göre fizik tedavisi, erken teşvik, ergoterapi, logopedi, konuşma terapisi ya da başka pedagojik teşvik programları uygulanır. Ayrıca

22q11 delesyon ile bağlantılı ve yaşanmış zorlukların üstesinden gelinmesi için anne ve babalara destek verilmesi büyük önem taşımaktadır.

Muhtemelen ailenin desteklenmesi için gerekli olan önlemler, okul ve sosyal entegrasyon ve hukuki sorular konusunda ve de dezavantajın giderilmesine ilişkin hakların kullanılması ile yetkili irtibat sorumluları da bölgesel SPZ tarafından sağlanmaktadır.

Tüm önlemlerin en başta gelen amacı ise hastaların ilgili yaş ve gelişim durumuna uyarlanmış şekilde toplumsal yaşama en iyi şekilde katılmalarını sağlamaktır.

Uzman:  
Sosyal pediyatri uzmanı

**22q11 delesyon nasıl oluşur?**

Çoğunlukla kalıtsal materyalin kaybı 22q11.2 kromozomal bölgesinde tesadüfen yumurta veya sperma hücrelerinin oluşumu sırasında anne ve baba bundan etkilenmediği halde oluşur. Buna "de novo" delesyonu denir. Bu durumda aynı hatanın tekrar oluşma olasılığı nispeten azdır. 22q11 delesyonu anne veya babadan kalıtım yoluyla geçmiş olabilir. Bu sebeple, 22q11 delesyonlu çocuğu olan anne ve babalar bir kan örneği ile kromozom analizi

yaptırarak kendilerinde 22q11 delesyon olup olmadığını kontrol ettirebilirler. Genetik merkezinde ya da danışmanlık merkezinde yapılan bir detaylı danışmanlık hizmeti sayesinde kalıtım ve doğum öncesi muayene imkanları konusundaki başkaca sorular yanıtlanabilir. Almanya'daki danışmanlık merkezlerinin bir listesini <http://gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php> adresinde bulabilirsiniz.

**22q11 delesyon sendromunun neden daha başka isimleri var?**

Bu sendrom için sorumlu olan gen defekti ilk defa 1991 yılında "DiGeorge sendromlu" hastaları inceleyen Londralı araştırmacı Dr. Peter Scambler tarafından kanıtlanmıştır. DiGeorge Sendromu ağır kalp hatası, timus bezesinin az gelişmesinden dolayı bir immün defekti ve paratiroid bezinin az çalışmasından dolayı kalsiyum eksikliğinin birlikte ortaya çıkmasını kapsamaktadır. Ancak zaman içinde benzer hastalık tablosu olan hastaların da 22q11 delesyon sendromu olduğu tespit edilmiştir. Bu diğer hastalık tablolarına örn., karakteristik yüz hatları ile belirli kalp hatalarının

birlikte olduğunu tanımlayan Conotruncal-Anomaly-Face sendromu ya da damak ve öğrenme sorunlarının ön planda olduğu Velo-Cardio-Faciale sendromu ya da ağız kenarındaki kasın az gelişimi ile kendini gösteren Cayler sendromu da dahildir. Bunun üzerine CATCH 22 tanımı, 22q11 delesyon sendromundan ileri gelen tüm hastalıklar için önerilmiştir. Kelimenin her harfi sık ortaya çıkan semptomların herbiri için ve 22 de, 22. kromoz için kullanılmaktaydı. Ancak bir savaş satiri ile aynı isimde olmasından dolayı dışlayıcı olarak algılandığı için bu terim artık kullanılmamaktadır.

## Bunun nasıl üstesinden geliriz?

Muhtemelen herkes başlangıçta çocuğunun ya da kendisinin "başka" olduğunu öğrenince çok etkilenecektir. Ancak hiçbir insanın mükemmel olmadığını ve her birimizin her an bir hastalığa yakalanabileceğini öğrenmemiz ve kabul etmemiz gerekir. Doğal olarak çoğu aileler endişeleneceği ve pek çok şey için fazla zaman gerektiği için büyük bir yük oluşacaktır, fakat bundan dolayı insanın mutluluğu etkinlememeldir. Nerdeyse yukarıda anılan tüm sorunlar için, özellikle de bunlar erken farkedilirse, iyi tedavi imkanları vardır. Çoğunlukla birkaç organ sistemi etkilendiği için genelde

çocuk doktoru, ev doktoru ve sosyal pediatri uzmanı (SPZ) temel bakımı ve tedavinin koordinasyonunu üstleneceklerdir. Ancak belirli sorular için ilgili uzmanlık alanı için bir uzman gerekli olacaktır.

Sendrom çok kompleks olduğundan ve her hastada semptomlar farklılık gösterebileceğinden pek çok aile ve de doktor ve terapistler için ipin ucunu kaçırmamak bazen kolay olmayacaktır. Bundan dolayı KiDS-22q11 e.v. derneği ve buna dahil olan tıp kurulu uzmanları, hastalar ve onların aileleri için gerekli bilgilerin sunulması için çalışmaktadır.



## Yazarlar:

**Prof. Dr. med. Anita Rauch,**  
Zürich Üniversitesi Tıbbi Genetik Enstitüsü

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Harald Bode**  
UlM Üniversite Klinikleri Sosyal Pediatri Merkezi

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Helmuth-Günther Dörr,**  
Erlangen-Nürnberg Friederich-Alexander Üniversitesi Pediatrik Endokrinoloji, Erlangen

**Prof. Dr. med. Stephan Ehl,**  
Freiburg Üniversitesi Klinikleri Kronik Bağışıklık Yetersizliği Merkezi (CC1)

**Dr. med. Gudrun Fahrenholz,**  
Genel Tıp, Buchholz i.d.N.

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. John Hess,**  
Alman Kalp Merkezi Münih

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Klaus-Peter. Lesch,**  
Würzburg Üniversite Klinikleri, Psikiyatri ve Psikoterapi Kliniği

**Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Dr. med. habil. Robert Sader,**  
Frankfurt Üniversite Klinikleri, Çene ve Plastik Yüz Cerrahisi Kliniği ve Polikliniği

**Dr. med. Ursula Sauer,**  
Emekli Çocuk Kardiyoloji Uzmanı, Münih

**Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Michael Streppel,**  
Köln Üniversite Klinikleri, Kulak-Burun-Boğaz Hastalıkları Kliniği

**Dr. med. Susanne Walitza,**  
Würzburg Üniversite Klinikleri, Çocuk ve Gençler için Psikiyatri Kliniği

Eğer KiDS-22q11 e.v.'ye ilişkin ek bilgiler istiyorsanız, bize telefon edin ya da kısa bir mektup yazın ya da e-posta gönderin. ([www.KiDS-22q11.com](http://www.KiDS-22q11.com)) oder [Info@KiDS-22q11.com](mailto:Info@KiDS-22q11.com).

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

Kempton vergi dairesi tarafından kamuya yararlı olarak kabul edilmiştir, Dernek Sicili Kempton Yerel Mahkemesi (Allgäu) VR 200148	Vergi no. 109/50677
İmpressum - "KiDS-22q11-Info med-Berichte" 22q11 Delesyon Sendromlu Çocuklar Derneği tarafından yayımlanmıştır. (KiDS-22q11) e.v. Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen - Yeni baskı, kısmen de olsa yalnızca imtiyaz sahibinin kesin izni ile yapılabilir. - Sayfa düzeni: Ulrich Geckeler	
Web sayfası: <a href="http://www.kids-22q11.com">http://www.kids-22q11.com</a>	ISSN: 1863-1576
	Baskı: <a href="http://www.DSK-Druck.de">www.DSK-Druck.de</a> Baskı 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.

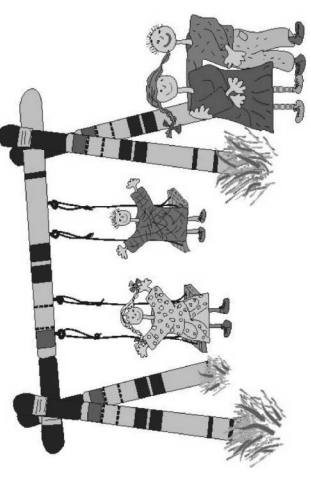
Bankverbindung / Spendenkonto  
 Dresdner Bank Kempten  
 BLZ: 733 800 04  
 Kto: 22 22 00 000

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

Bankverbindung:

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

Schweiz



Oberbank Perg

BLZ: 15005

Bankverbindung:

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

Österreich



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)

Deutschland

