

Medyczne, terapeutyczne i wychowawcze wyzwania w pracy z dzieckiem z Zespołem DiGeorge'a

Beata Nowakowska
Piaseczno 03.11.2017

EDUCATING CHILDREN WITH VELO-CARDIO-FACIAL SYNDROME

(ALSO KNOWN AS 22q11.2 DELETION SYNDROME AND DIGEOGE SYNDROME)

SECOND EDITION



DONNA CUTLER-LANDSMAN



A VOLUME IN THE GENETIC SYNDROMES AND COMMUNICATION DISORDERS SERIES

EDUCATIONAL STRATEGIES FOR CHILDREN WITH VELO CARDIO FACIAL SYNDROME 22Q11/DIGEORGE



Birth to 8

DONNA CUTLER-LANDSMAN, M.S.

www.cutlerlandsman.com

Specialized Educational Recommendations for Children with the 22q11.2 Deletion Syndrome

Making learning fit the needs of the child.

Home	About 22q11.2	Consulting	General audience webinars	Staff training webinars	Books/Videos	Testimonials	Contact	Links
------	---------------	------------	---------------------------	-------------------------	--------------	--------------	---------	-------



Donna Cutler-Landsman 22q11.2 Deletion Advocacy

The 22q11.2 deletion syndrome (also known as Velo Cardio Facial Syndrome and DiGeorge) affects 1 in 1000 students, yet most educators and physicians remain unaware of the unique learning needs of these children. It is a relatively newly recognized condition, but over 20 years of research has greatly enhanced our understanding of how to best meet the needs of students impacted by it. The genetic test to identify the syndrome has only been available since 1994, so older adults may have no idea that they have this genetic disorder. There is a wide variability in the syndrome, but almost all children affected need very specialized educational programs to make progress academically. Donna Cutler-Landsman is an author and educator with 35 years of classroom



Cutler-Landsman Consulting
Special Education Solutions

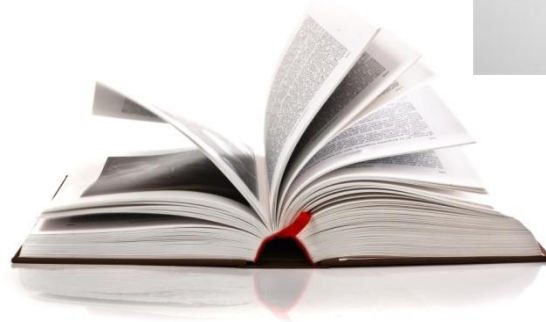
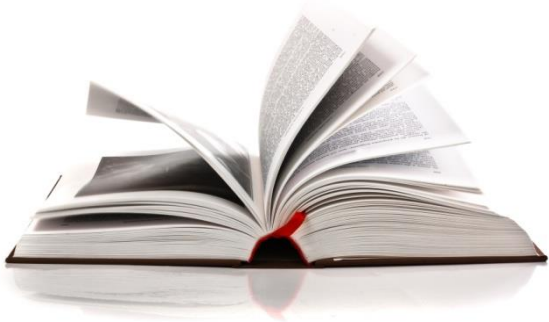
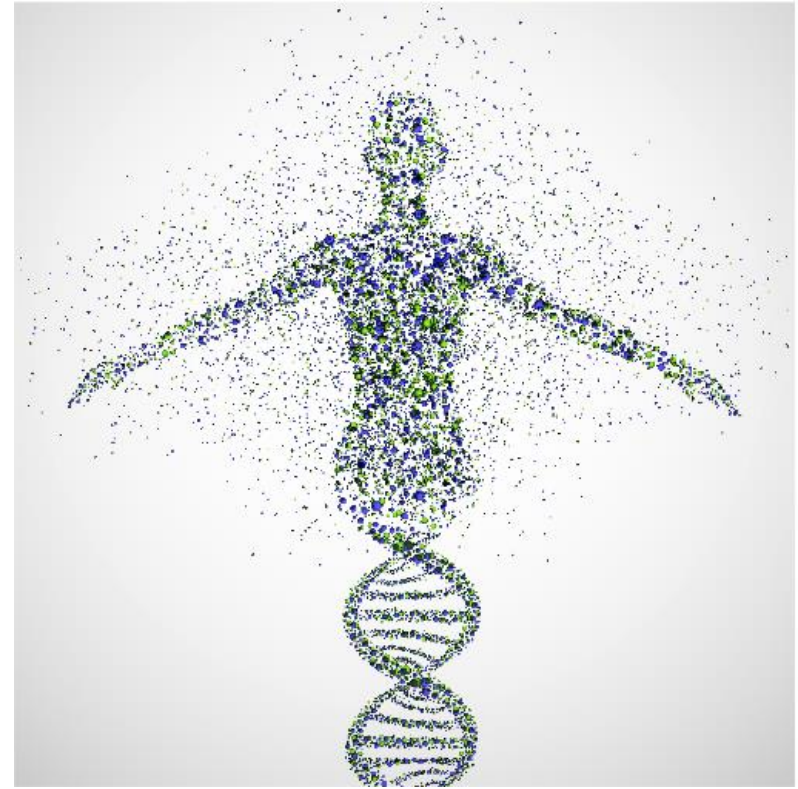
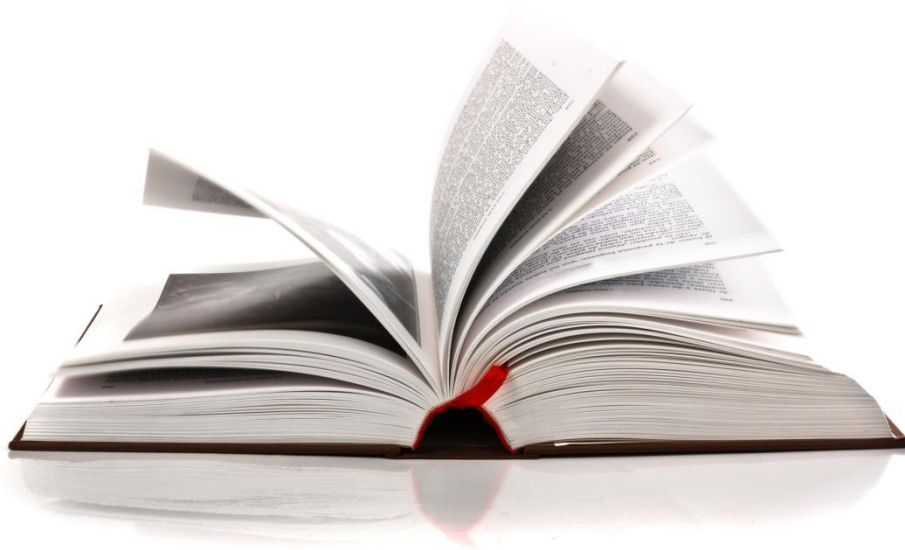
Getting Targeted Assistance for Schools

**Do you have a student with the
22q11.2, Velo Cardio Facial, or
DiGeorge?**

Now is the time for staff training. Please contact me to arrange a 1-2 hour personalized staff meeting via SKYPE to learn about the syndrome and how to insure a great start for your new student.

**Call (608) 712-9141 for more
information.**

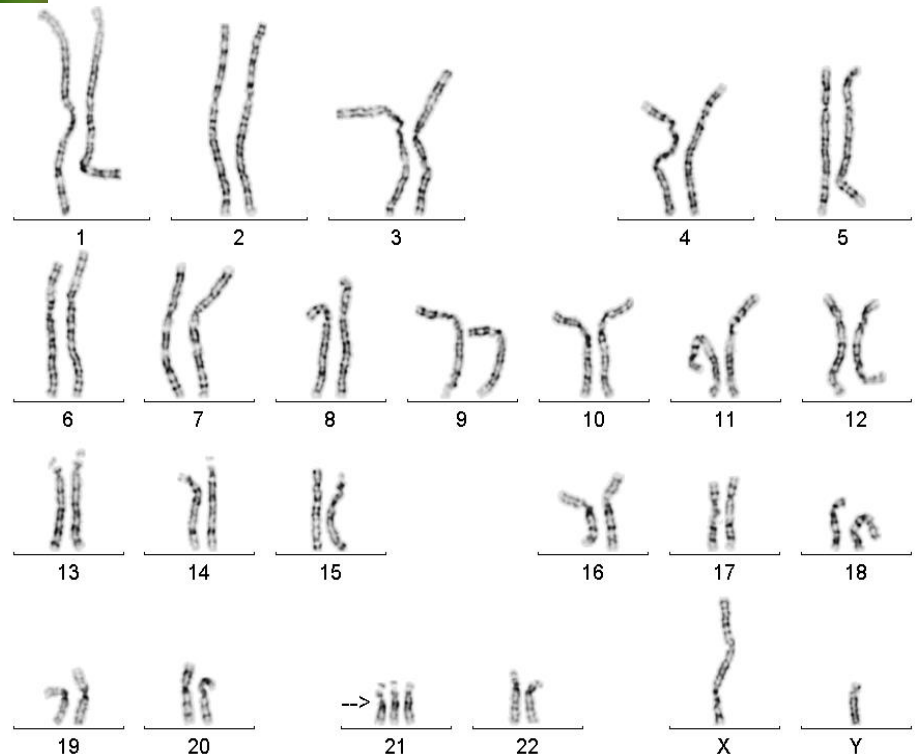
Trochę o genetyce





Zespół Downa

- Charakterystyczne cechy fenotypowe
- Najczęstszy zespół genetyczny ~1:1000 urodzonych dzieci

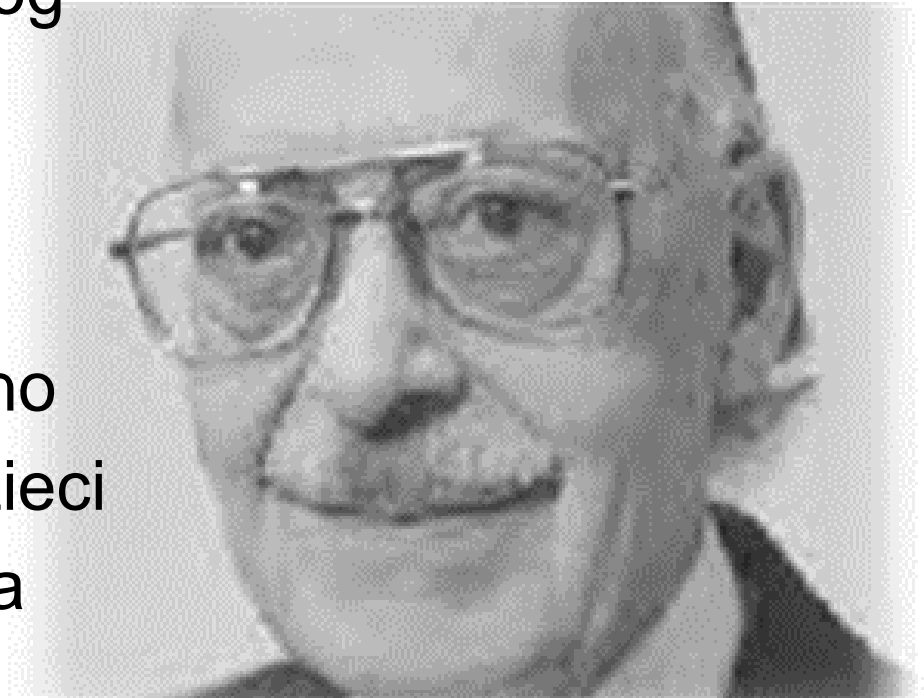


Trisomia 21 (zespół Downa), 47,XY,+21

Zespół DiGeorge'a – trochę historii

- Prof. Angelo M. DiGeorge
- Ur. 15.04.1921, zm. 11.10.2009 r.
- Pediatria endokrynolog

- W 1982 – stwierdzono wadę genetyczną u dzieci z Zespołem Digeorge'a



Z uwagi na bardzo różnorodne i zmienne w nasileniu objawy zespół ten był na przestrzeni lat obserwowany i opisywany przez wielu naukowców, co pociągnęło za sobą niekonsekwencje w nazewnictwie:

- Zespół/Anomalia DiGeorge'a (DGS – skrót z ang. DiGeorge Syndrome)
- Zespół Podniebienne-Sercowo-Twarzowy (VCFS – Velo Cardio Facial Syndrome)
- Zespół Shprintzen'a
- CATCH22 (Cardiac Defect, Abnormal Facies, Thymic Hypoplasia, Cleft Palate, Hypocalcemia, Chromosome 22)
- Zespół Sedlackova
- Zespół Caylor'a (Caylor Cardiofacial Syndrome)
- Zespół Takao/CTAFS (Conotruncal Anomaly Face Syndrome)

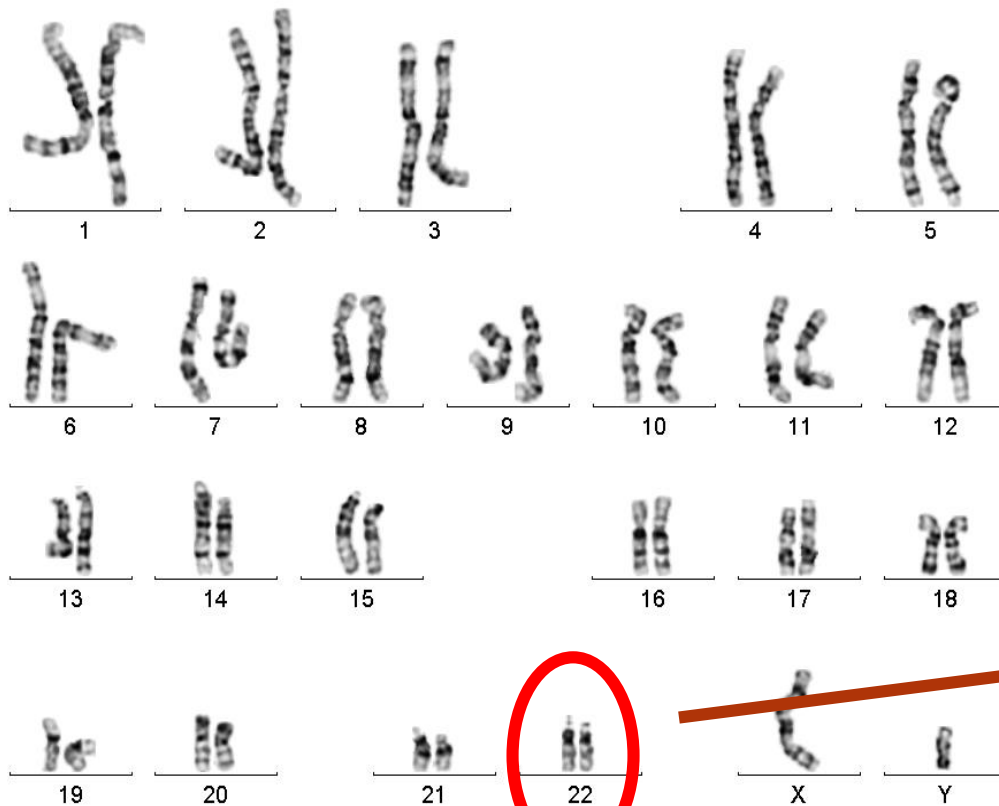
- **Zespół Delecji 22q11.2**

Zespół DiGeorge'a- Penetracja i ekspresja

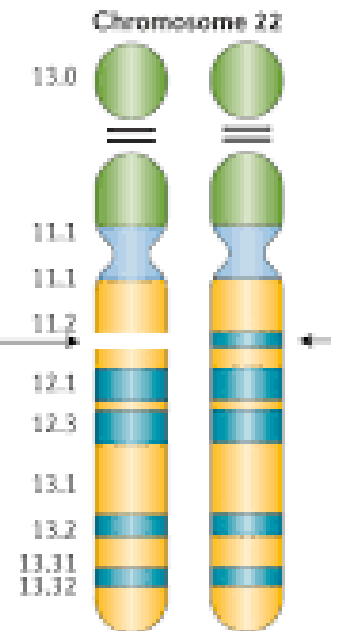
- Częstość występowania ~**1:2000** żywo urodzonych dzieci – najczęstszy po Zespole Downa
- **180 różnych cech klinicznych zaobserwowano u pacjentów z delecją**
- Choroba cechuje się **pełną penetracją** oraz **bardzo zmienną ekspresją**.

Pełna penetracja oznacza, że każda osoba z delecją będzie miała pewną ilość objawów, lecz są one niesamowicie różnorodne (**zmienna ekspresja**). Niektórzy mogą posiadać niewielkie cechy dysmorfii twarzy, podczas gdy inni będą mieć złożone wady serca, niedobory odporności itd.

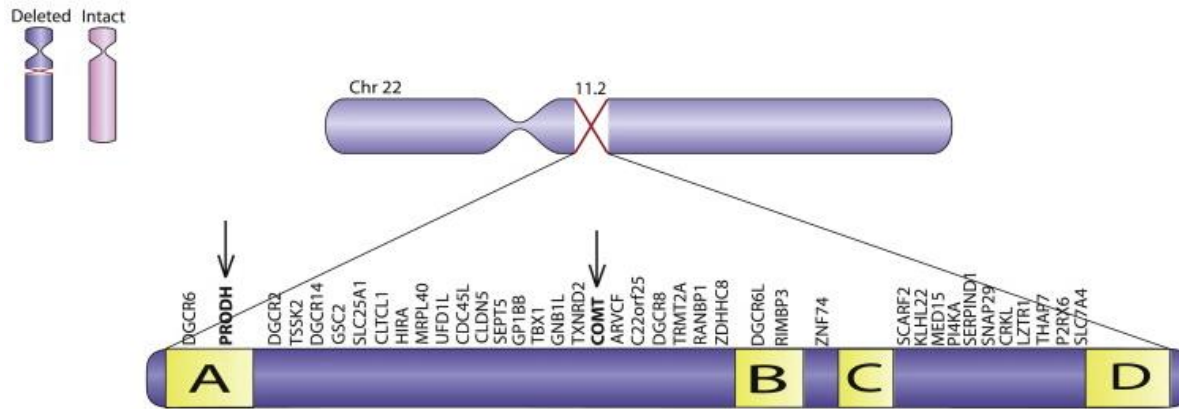
Zespół DiGeorge'a



22q11.2
deletion



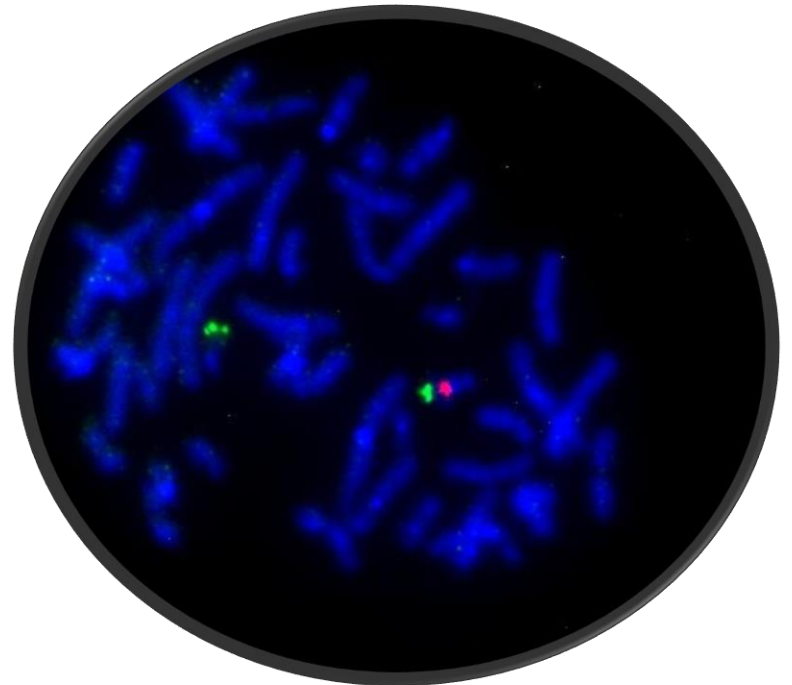
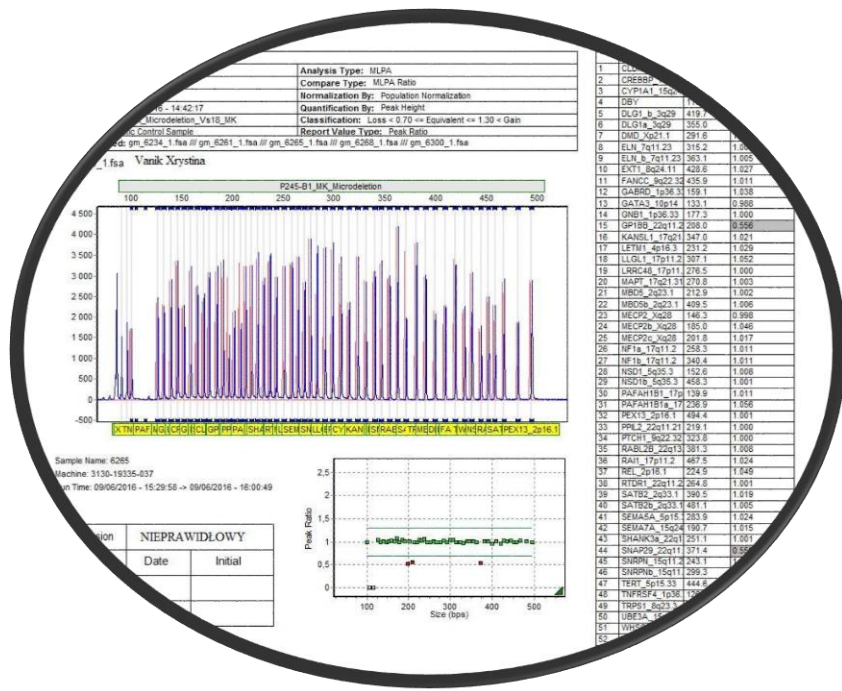
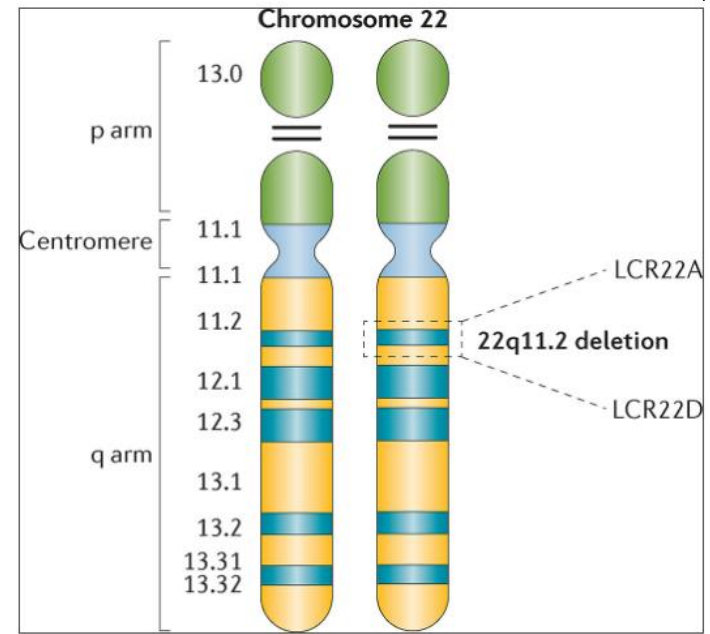
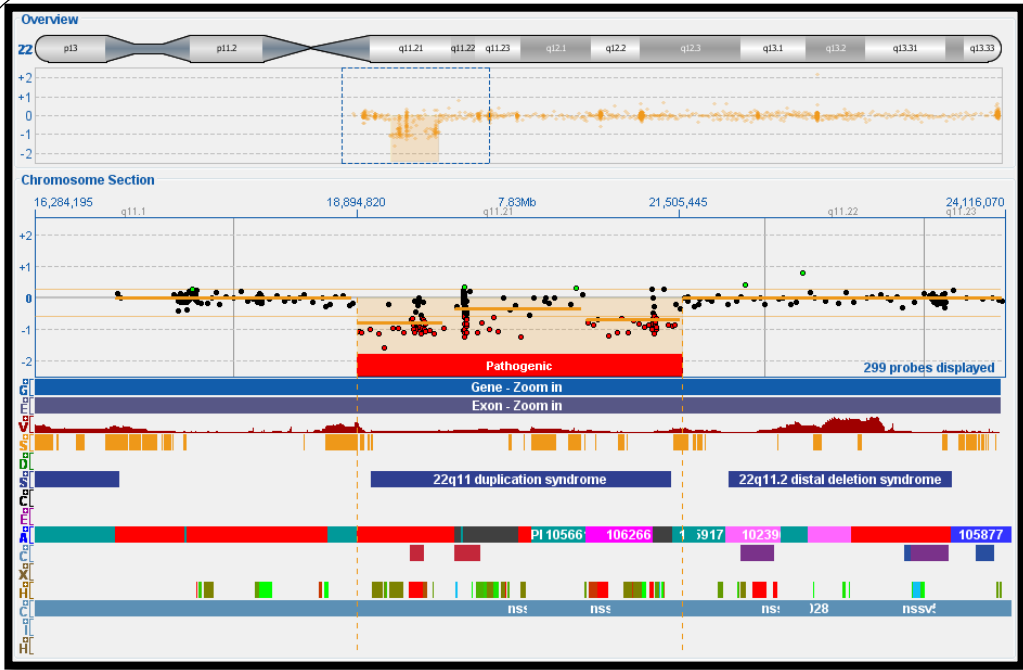
Zespół DiGeorge'a

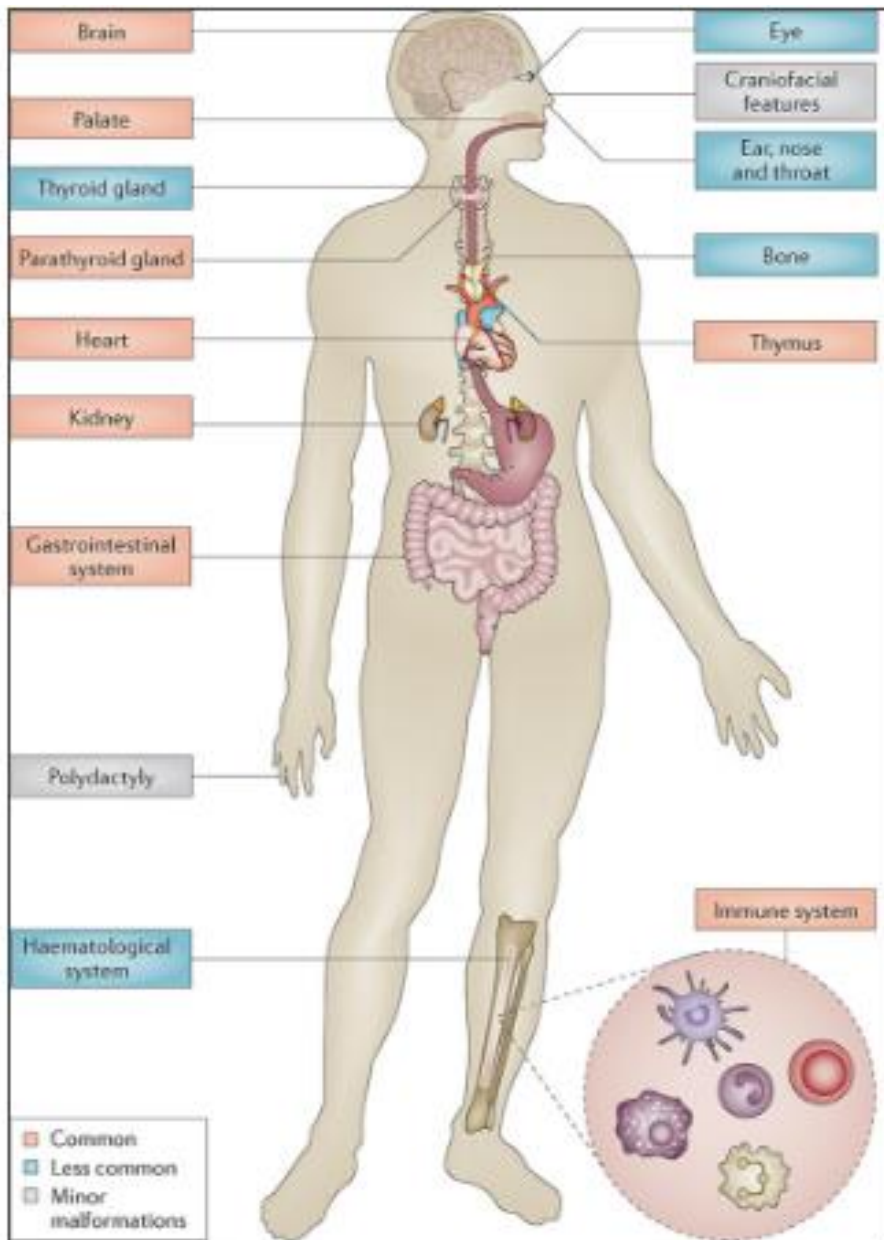


- 40 genów w obrębie delecji (85% pacjentów) - 3 Mpz
- 10% odziedziczone od jednego z rodziców
- Nosiciel delecji ma 50% szans na przekazanie delecji swoim dzieciom
- Bardzo zróżnicowany obraz kliniczny pacjentów, nawet w obrębie rodziny

Badania genetyczne

- Diagnostyka zespołu opiera się na badaniu technikami :
FISH , MLPA lub mikromacierzy
- Klasyczna metoda oceny kariotypu NIE wykrywa delecji
- W Polsce badania genetyczne w kierunku mikrodelecji 22q11.2 są możliwe do wykonania w większości ośrodków prowadzących Poradnię Genetyczną
- Po potwierdzeniu delecji u dziecka należy zbadać rodziców!!!





Najczęstsze cechy kliniczne obserwowane w Zespole Delecji 22q11

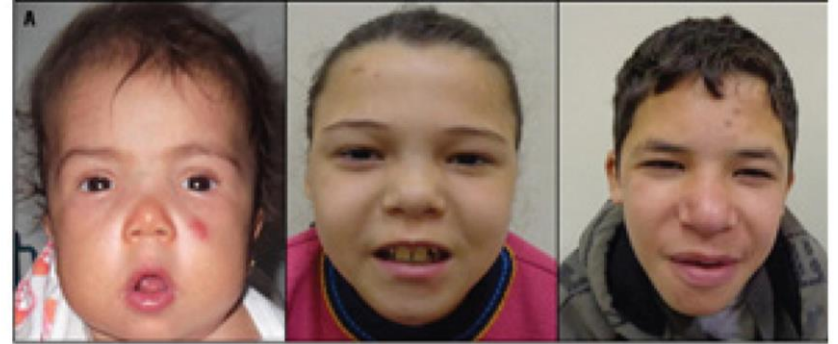
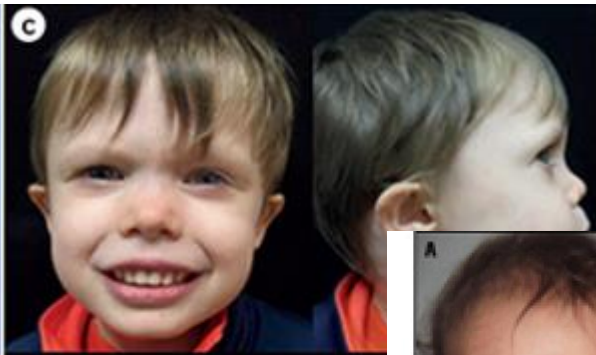
- Wrodzone wady serca – 76% - 82% chorych – stanowią główną przyczynę śmierci dzieci z Zespołem
 - Tetralogia Fallota (TOF) 22%
 - Przerwany łuk aorty (IAA typ B) 15%
 - Ubytek przegrody międzykomorowej (VSD) 13%
 - Wspólny pień tętniczy (TAC) 7%
 - Ring naczyniowy 5%
 - Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej (ASD) 3%
 - VSD/ASD 4%
 - Pozostałe (w sumie) 4%

Cechy dysmorfii twarzy

- małe, nisko osadzone małżowiny uszne, zrotowane ku tyłowi
- małe usta, cienkie wargi
- Wąskie szpary powiekowe
- szerzej rozstawione oczy (hiperteloryzm)
- podłużna twarz
- u noworodków nos jest zwykle dłuższy niż „typowy” z lekko „przytępionym” końcem (w późniejszym okresie staje się bulwiasty), czasem niedorozwój skrzydełek nosa
- mała, ku tyłowi cofnięta żuchwa (potencjalne problemy ortodontyczne)









Nieprawidłowości podniebienia

- rozszczep wargi lub/i podniebienia
 - rozszczepiony, podwójny języczek
 - rozszczep podśluzówkowy podniebienia
 - wysokie, gotyckie podniebienie
 - bardzo rzadko – rozszczep całkowity podniebienia
-
- Zaburzenia wynikające z rozszczepów podniebienia dotyczą funkcji ssania, połykania, oddychania i mowy.
 - Zwiększona jest skłonność do stanów zapalnych gardła, uszu i górnych dróg oddechowych, w związku z tym u tych dzieci częściej dochodzi do niedosłuchu.

Zaburzenia endokrynologiczne

- Niedoczynność przytarczyc - powodująca niedobór wapnia (hypocalcemia)
- Niedoczynność tarczycy – powoduje niedobór lub brak hormonu wzrostu

Inne dolegliwości

- Nieprawidłowości grasicy i zaburzenia immunologiczne –
 - Brak lub niedorozwój grasicy powoduje spadek całkowitej liczby krążących limfocytów T, komórki te odpowiadają za reakcje obronne organizmu, co skutkuje:
 - częstymi zakażeniami górnych i dolnych dróg oddechowych
 - przewlekłym zakażeniem ucha środkowego (u 75% pacjentów), co może prowadzić do zaburzeń słuchu.
 - Częściej występują także predyspozycje do schorzeń autoimmunologicznych

Inne dolegliwości

- Upośledzenie słuchu wynika z przewlekłego zapalenia ucha środkowego oraz wad budowy ucha środkowego.
- Zaburzenia okulistyczne
- Zaburzenia połykania/żywienia
- Problemy z poruszaniem mięśniami podniebienia miękkiego oraz z ich prawidłowym napięciem mogą powodować:
 - cofanie się pokarmu płynnego do nosa.
 - trudności w ssaniu
 - w poruszaniu językiem.

Inne dolegliwości

- Ośrodkowy Układu Nerwowego: przepuklina oponowa – mózgowa, niedorozwój lub zanik mózdzku, nieprawidłowości naczyń mózgowych, torbiele mózgu, wodogłowie
- Układ moczowo – płciowy: Brak lub niedorozwój nerek, nerka zdwojona, torbielowatość nerek, spodziectwo i wnętrostwo u chłopców
- Układ pokarmowy: zarośnięcie przełyku, wady odbytu, nieprawidłowy zwrot jelit
- przepuklina przeponowa, przepuklina pępkowa
- Układ kostno – stawowy: stopa końsko-szpotawa, płaskostopie, wielopalczałość, palce zrośnięte, obecność trzech paliczków w obrębie kciuka, brak kości promieniowej, skolioza, nieprawidłowe kręgi i żebra, krótka szyja, przedwczesne zarośnięcie szwów czaszkowych, długie, wąskie palce zwężające się ku końcowi

Lekarze specjaliści

- Kardiolog
- Endokrynolog
- Immunolog
- Laryngolog
- Okulista
- Ortopeda
- Reumatolog
- Chirurg
- Urolog
- Pulmonolog
- Hematolog
- Logopeda/foniatra
- Gastrolog
- Neurolog
- Psychiatra
- Psycholog
- **Genetyk**

Zaburzenia rozwoju intelektualnego

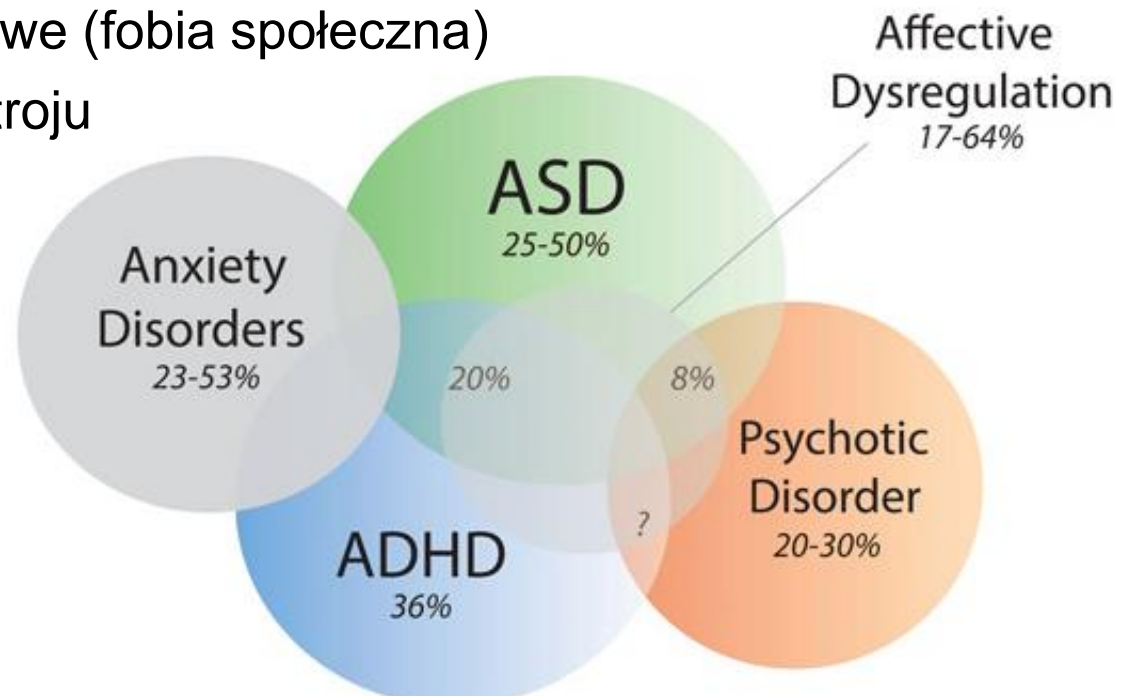
- Sprawność intelektualna dzieci z mikrodelecją 22q11.2 może być prawidłowa ale najczęściej występuje opóźnienie w stopniu lekkim
- trudności w uczeniu (zaburzenia myślenia abstrakcyjnego, rozumienia czytania i liczenia)
- nadpobudliwość psychoruchowa

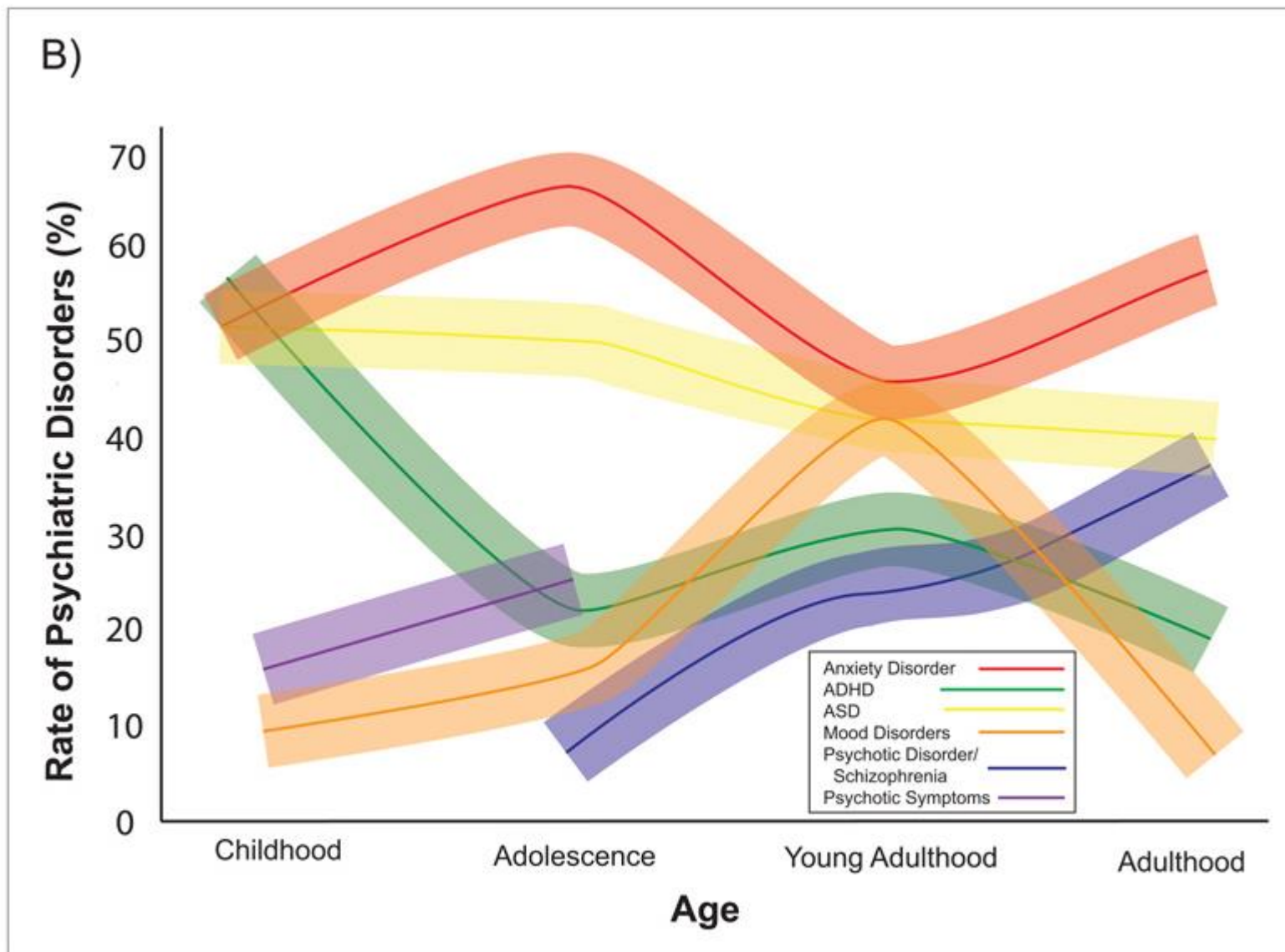
Zaburzenia mowy

- Opóźniony rozwój mowy – bardzo ważna terapia!
– im wcześniej tym lepiej
- Zmiany w tworzeniu dźwięków, spowodowane przez język lub inne części jamy ustnej, aby zrekompensować przepływ powietrza do nosa – u dzieci z rozszczepem podniebienia.
- Problemy z koordynacją motoryczną lub ruchową
-zaburzenia mowy, jąkanie
- **mowa nosowa**

Zaburzenia psychiatryczne (60% pacjentów)

- Schizofrenia (30% - nawet do 42% pacjentów) (2% osób chorych na schizofrenię to nosiciele delecji 22q11)
- Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD – do 50% pacjentów)
- ADHD (37,%) (2-6% ogólna populacja)
- Zaburzenia koncentracji
- Zaburzenia lękowe (fobia społeczna)
- Zaburzenia nastroju
- Depresja





The 22q11.2 Deletion Syndrome as a Window into Complex Neuropsychiatric Disorders Over the Lifespan. Jonas RK1, Montojo CA2, Bearden CE3. *Biol Psychiatry*. 2014 Mar 1;75(5):351-60

Rozwój dzieci z Zespołem Delecji 22q11

- **KAŻDE DZIECKO JEST INNE!**
- Przechodzą przez te same etapy rozwoju ale z opóźnieniem czasowym (60% dzieci)
- Rozwój siły mięśniowej – opóźnione leżenie na brzuchu, raczkowanie i chodzenie (18-24 miesiąc zamiast 12)
- Koordynacja ruchowa
- Terapia ruchowa u dzieci z delecją 22q powinna zaczynać się od 2 miesiąca życia dziecka
- Pierwsze słowa w wieku 2-3 lat (opóźniona mowa u 85% pacjentów)
- Nie istnieje jeden wzorzec zachowania dla dzieci z delecją
- Utrudnione okazywanie emocji – niskie napięcie mięśni twarzy

Rozwój dzieci z Zespołem Delecji

22q11

- Zalecane jest posyłanie dzieci z delecją do szkół z dziećmi zdrowymi – co pozwala na prawidłową socjalizację dzieci
- Ze wspomaganiami dodatkowymi jeśli potrzebne –
Szczególnie jeśli chodzi o przedmioty ścisłe –
MATEMATYKA
- Muzyczne uzdolnienia

- Problemy z komunikacją niewerbalną
- Zaburzenie emocji społecznych
- Zaburzone zdolności adaptacyjne
- Zaburzenia nastroju
- Zajęcia pozaszkolne takie jak sport drużynowy, zajęcia tematyczne grupowe

Dorośli

- Schizofrenia
- Depresja
- Znaczne zaburzenie funkcjonowania u ponad 75% dorosłych z 22q11DS
- u osób starszych obserwuje się wczesne wystąpienia choroby Parkinsona.



Mark your Calendars for the Eighth Annual 22q at the Zoo for
Sunday May 20th, 2018

