



Problemy kliniczne dzieci z zespołem delecji 22q11.2

Anna Kutkowska-Kaźmierczak

Zakład Genetyki Medycznej

Instytut Matki i Dziecka

Kurs POWER 11.09.2020r.

Zespół delecji 22q11:

Historycznie opisano kilka zespołów wad wrodzonych, które z czasem okazały się stanowić **spektrum jednego zespołu** wad:

- wrodzona hipoplazja grasicy skojarzona z hipokalcemią
- zespół DiGeorge'a (zab.immunologiczne)
- zespół Takao (*conotruncal anomaly face syndrome*)
- zespół podniebiennie-sercowo-twarzowy (*velocardiofacial syndrome*, VCFS, z. Shprintzena, z. Sedlackova)
- zespół czaszkowo-twarzowy Caylera
- niektóre przypadki zespołu Opitza G/BBB
- zespół CATCH-22



Akronim CATCH-22

(ang. Paragraf 22) oznaczał:

C = wady serca (*cardiac defects*)

A = dysmorfia twarzy (*abnormal facies*)

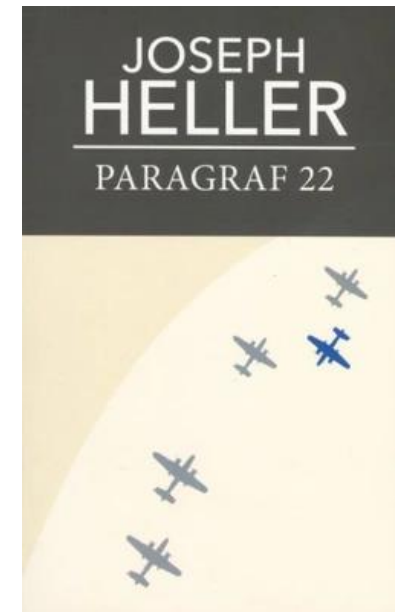
T = hipoplazja grasicy (*thymic hypoplasia*)

C = rozszczep podniebienia (*cleft palate*)

H = hipokalcemia wtórna do aplazji przytarczyc (*hypocalcemia from parathyroid aplasia*)

22 = mikrodelecja 22 chromosomu

- Pejoratywny wydźwięk nazwy:
tytuł powieści Josepha Hellera „Paragraf 22” –
określenie sytuacji bez wyjścia.



Dr. Angelo Mari DiGeorge
(1921-2009)

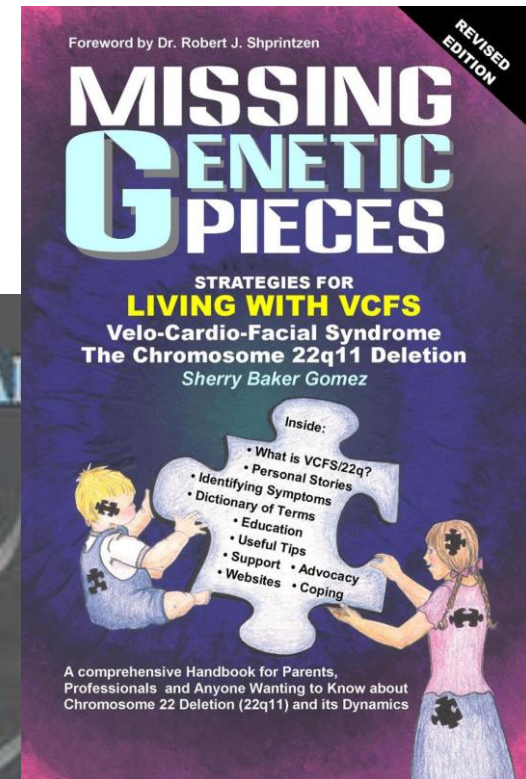
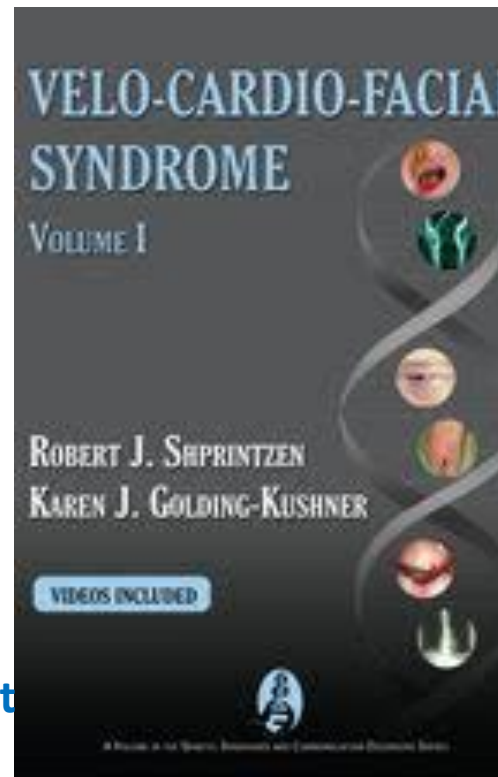


Dr Angelo Mari DiGeorge – włosko-amerykański pediatra i endokrynolog, który opisał objawy zespołu DiGeorge'a **w 1965** roku, ale defekt genetyczny zidentyfikowano w **1982**r.

Robert J. Shprintzen, Ph.D.

Professor of Otolaryngology
Professor of Pediatrics
Velo-Cardio-Facial Syndrome International Center
S.U.N.Y. Upstate Medical University
Syracuse, NY, USA
email: shprintr@upstate.edu

„Rome "Deletion 22q11" Meeting in 2002 - Angelo DiGeorge and Bob Shprintzen, the fathers of a unique disorder, met for the first time”





Mikrodelecja
Wiele nazw
Wiele objawów

Atypical microdeletion in 22q11 deletion syndrome reveals new candidate causative

A case report and literature review

Huiping Shi, BA^{a,b}, Zhaoyue Wang, MD, PhD^{a,b,*}



Figure 1. Microarray analysis revealing a deletion of 125 kb in length (chromosome 22: 24276973–24402263), involving 8 genes: GSTT2B, GSTT2, DDTL, DDT, GSTT1, LOC391322, GSTT1, and GSTT2P2.

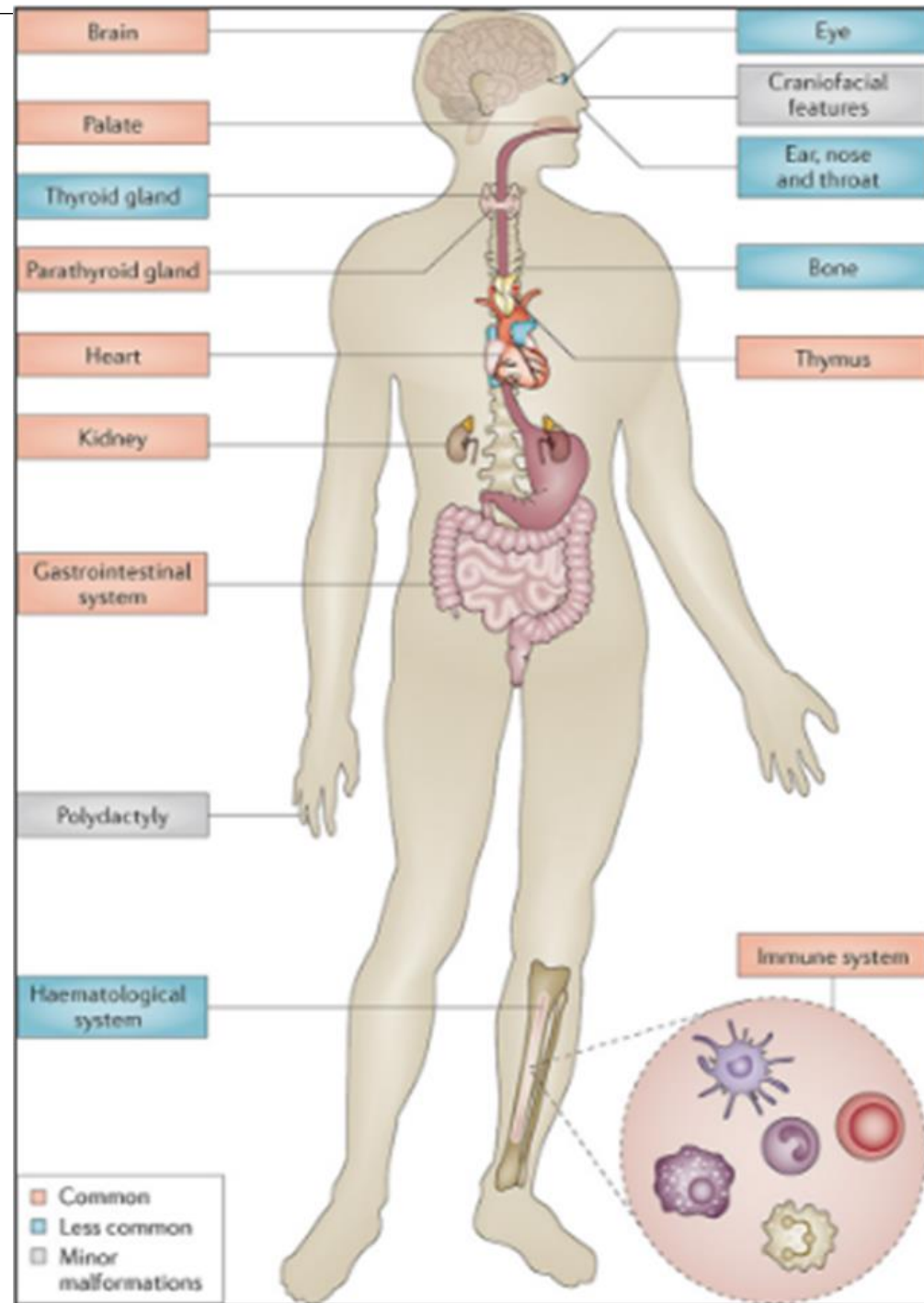
Table 2

Genes and relevant phenotypes of 22q11 deletion syndrome.

Genes	Phenotype
<i>TBX1</i>	Conotruncal anomaly face, cardiac abnormalities, thymic hypoplasia, hypoparathyroidism, and velopharyngeal insufficiency with cleft palate
<i>WNT5A</i>	Cardiac defects
<i>CRKL</i>	Congenital anomalies of the kidney and urinary tract
<i>COMT, PRODH</i>	Cognitive and psychiatric problems
<i>HIRA</i>	Autism spectrum disorder
<i>GSCL</i>	Sleep/wakefulness imbalance
<i>UFD1L, CDC45L</i>	Cardiac and craniofacial defects
<i>SMARCB1</i>	Head-and-neck tumors
<i>GPIIbβ</i>	Thrombocytopenia

Zespół DiGeorge'a

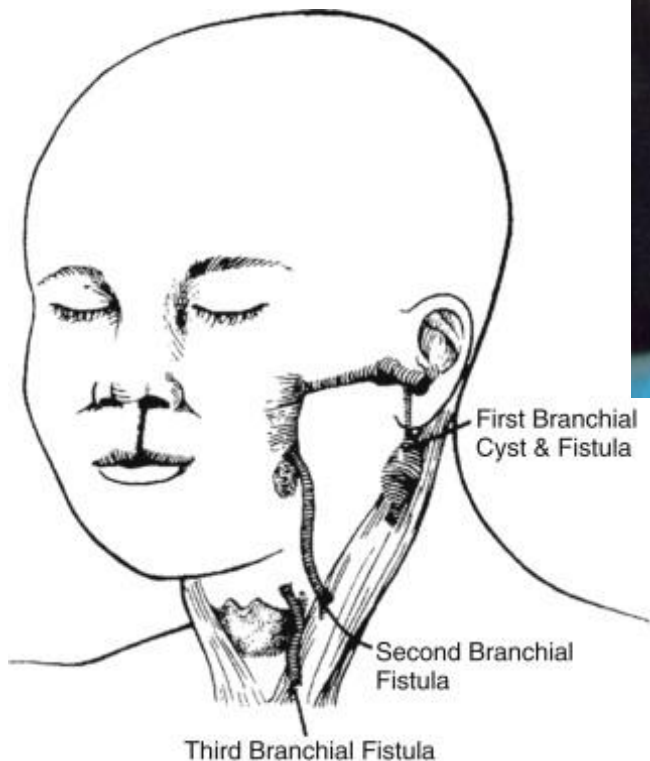
- Częstość $\sim 1:2000$ żywo urodzonych dzieci – najczęstszy po Zespole Downa
- Ok. 200 różnych objawów klinicznych



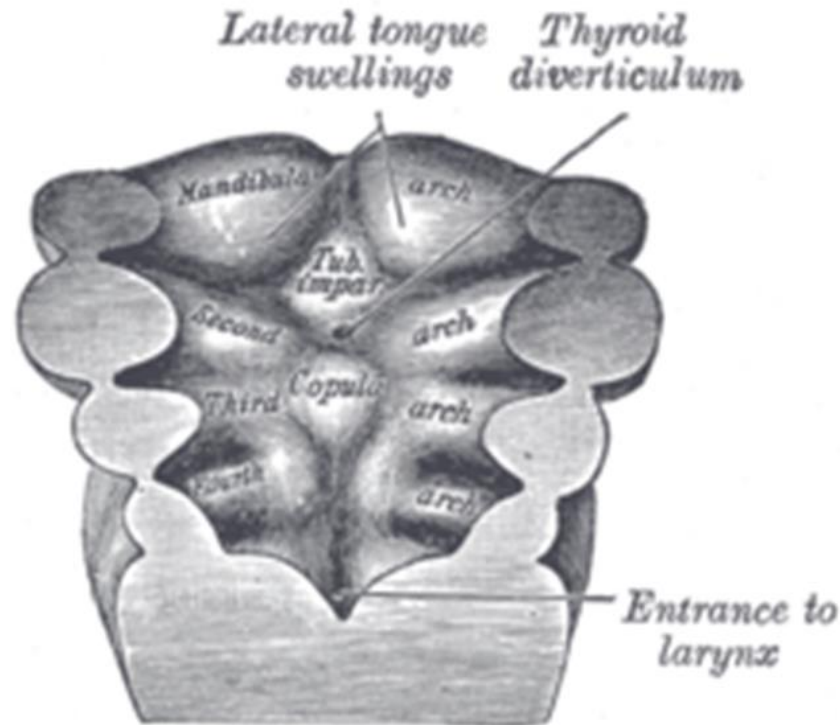
Zespół delecji 22q11

Objawy kliniczne odpowiadają głównie zaburzeniom rozwoju narządów z 3 i 4-go łuku skrzelowego w czasie embriogenezy

- U wszystkich kręgowców lądowych **łuki skrzelowe** występują w stadium embrionalnym, następnie podlegają różnorodnym przekształceniom, m.in.: w kostki słuchowe ucha środkowego, elementy szkieletu języka i górnych dróg oddechowych.



Kieszonki skrzelowe (ang. pharyngeal grooves, pharyngeal clefts) – w embriogenezie kręgowców, **parzyste zachyłki** wytworzone przez endodermalną wyściółkę pierwotnego gardła, układające się między łukami skrzelowymi



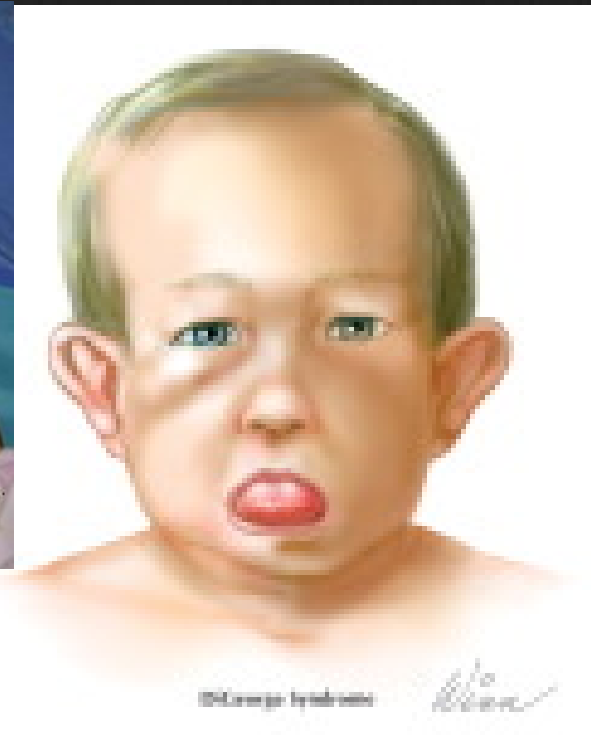
- Kieszonka III** – z części grzbietowej powstaje **dolny gruczoł przytarczowy** (6 tydzień), z części brzusznej **grasica**. Początek jej rozwoju przypada na 4 tydzień.
- Kieszonka IV** – z części grzbietowej powstają **górne przytarczycy** (6 tydzień), z części brzusznej ciała pozaskrzelowe. Łączą się z zawiązkiem **tarczycy** dając początek **komórkom C**.

Główne objawy kliniczne:

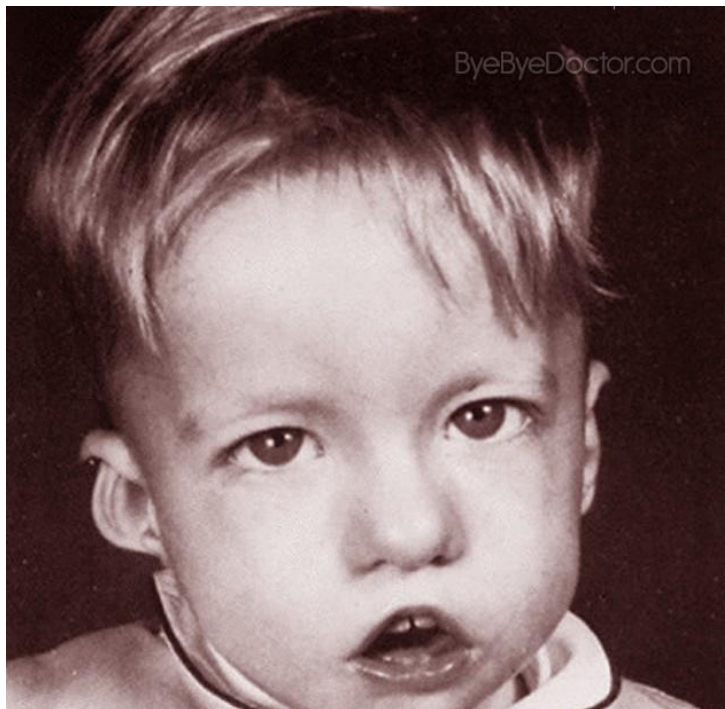
- **Wrodzona wada serca (74%)** - gł. wady stożka serca : tetralogia Fallota, przerwanie łuku aorty, VSD, TA, vascular ring, ASD, HLHS, PS, aortic root dilatation, ARSA
- **główna przyczyna śmiertelności >90%**
- **Wady budowy podniebienia (69%):**
 - niewydolność podniebiennie-gardłowa,
 - podśluzówkowy rozszczep, rozszczep języczka,
 - rozszczep podniebienia
- Ok.17% pacjentów nie ma zaburzeń podniebienia



DiGeorge Syndrome



- Zespół cech dysmorfii

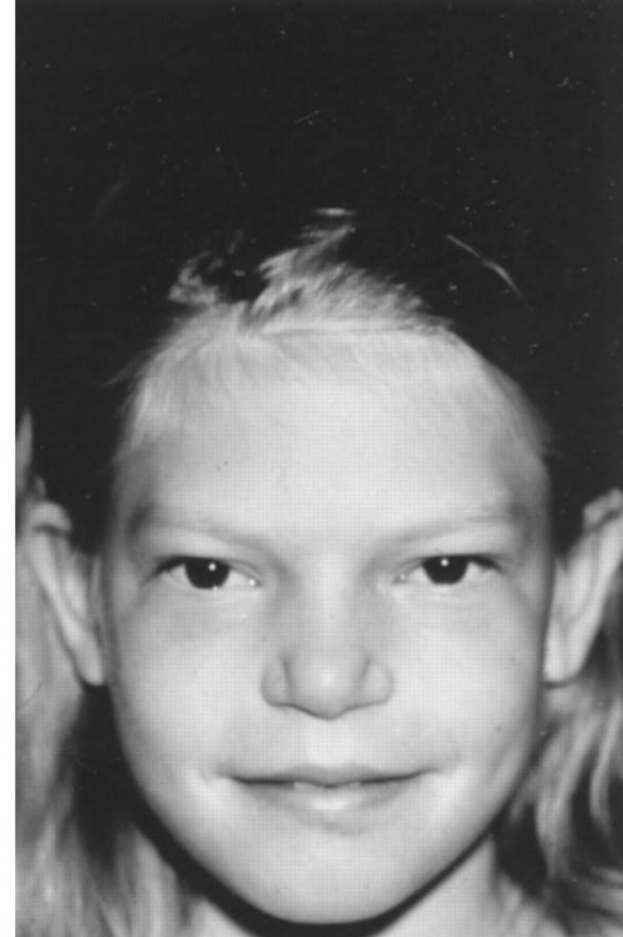


Cechy dysmorfii

Nos „soplowaty”⁹

- małe, nisko osadzone małżowiny uszne, zrotowane ku tyłowi
- małe usta,
- wąska czerwień wargowa
- Wąskie szpary powiek.
- hiperteloryzm
- podłużna twarz
- Długi nos z „przytępionym” końcem (później bulwiasty),
- niedorozwój skrzydełek nosa
- mikro i retrognacja

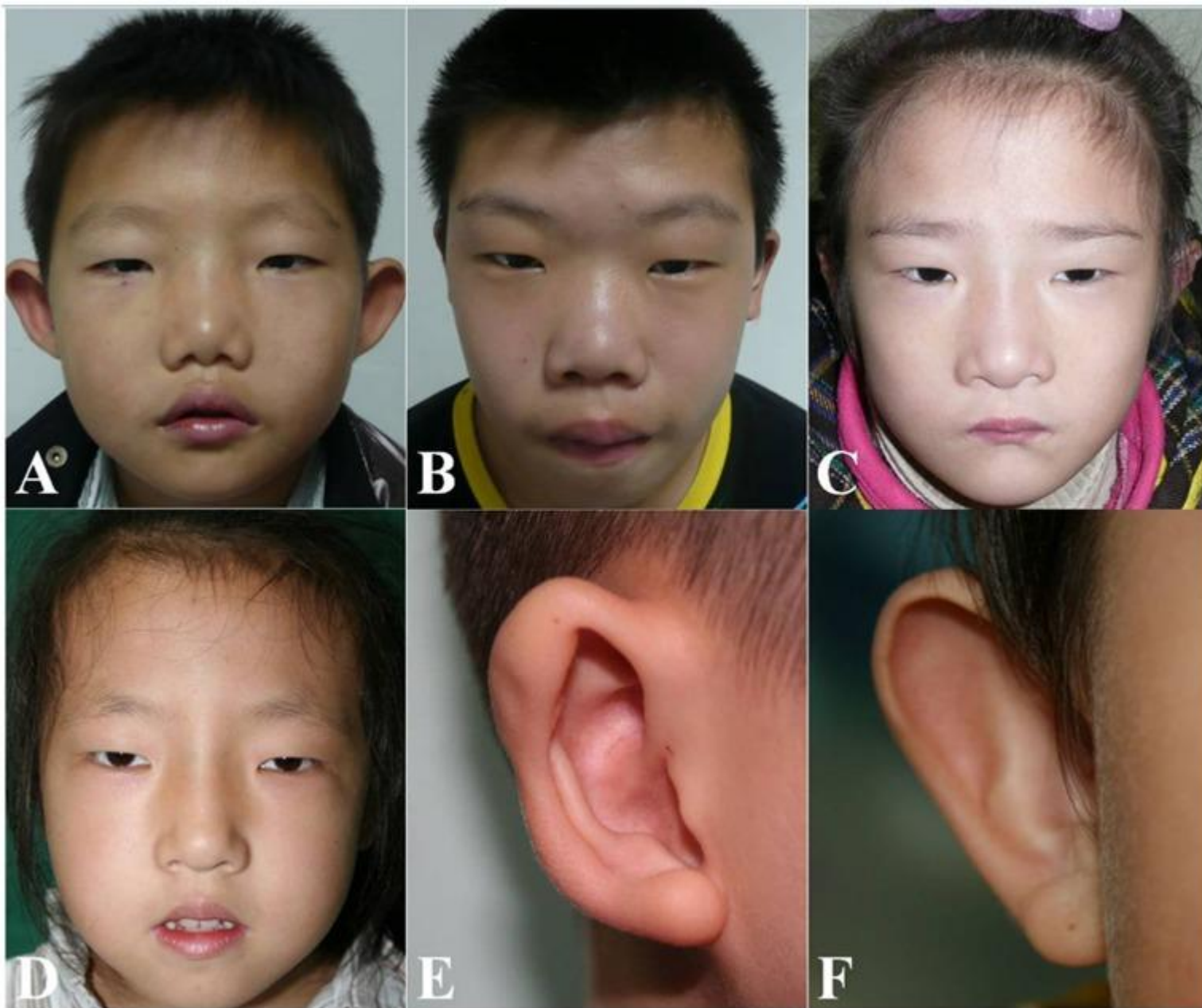




„Malar flattening“



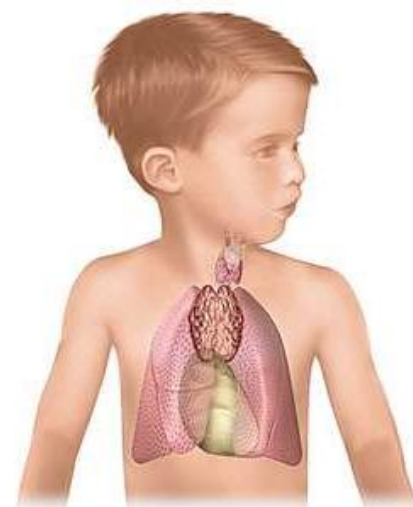
Cechy fenotypowe zespołu delecji 22q11 – trudność w rozpoznawaniu



Pacjenci z Chin z delecją 22q11

• **Zaburzenia odporności (77%):**

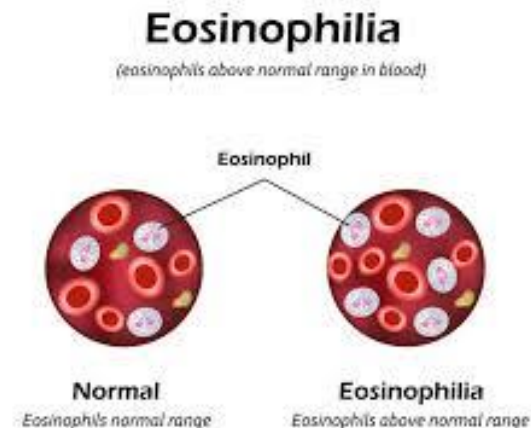
- -> zaburzenie produkcji Limfocytów T
- - **hipoplazja/aplazja grasicy**
- Poprawa w produkcji L T - z wiekiem
- Starsze dzieci i dorośli ~**30% nawracające zap. zatok/ucha** środkowego, 4-7% dolnych dr. oddechowych
- W 1 rż hipogammaglobulinemia,
- **>5rż hipergammaglobulinemia**
- przy infekcjach oskrzeli/płuc częste zaburzenia immunoglobulin i zaburzona odpowiedź na szczepienie p/pneumokokom
- **U 10% niedobór IgA** - szczeg. przy chorobach autoimmunologicznych, jak: cytopenie, młodzieńcze zap. stawów, choroba Graves-Basedowa, bielactwo



Zespół Omenna

(synonimy **chondrodysplazja z limfopenią**,
chondrodysplazja z eozynofilią)

- choroba uwarunkowana genetycznie,
- wrodzony, ciężki, skojarzony niedobór odporności
- mutacje genów RAG1 lub RAG2, kodujących białka niezbędne do prawidłowego funkcjonowania limfocytów

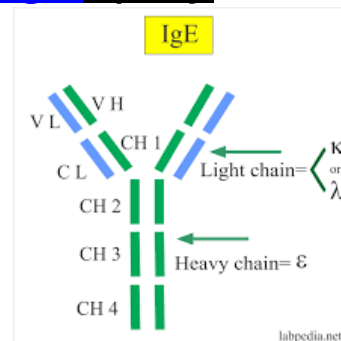


Objawy kliniczne:

niski wzrost i krótkie, szerokie kości kończyn
uogólniona [erythrodermia](#) z płatowym łuszczeniem się skóry,
[limfadenopatia](#) i [hepatosplenomegalia](#), przewlekła biegunka, ciężkie
nawracające [zakażenia](#) często doprowadzające do śmierci w pierwszych
miesiącach życia

W badaniach dodatkowych: **eozynofilia** i podwyższony poziom **IgE**, przy obniżeniu pozostałych immunoglobulin.

- Leczenie - [przeszczepienie](#)
komórek macierzystych [szpiku kostnego](#)



- **Obniżone stężenie wapnia we krwi (50%) – normalizuje się z wiekiem**
- Nawracanie hipokalcemii w czasie choroby, dojrzewania, ciąży
- Przypadki asymptomatycznych dorosłych z niedoczynnością przytarczyc w 4 dekadzie życia

Ulster Med J. 2008 Sep;77(3):201-2.

DiGeorge syndrome presenting as late onset hypocalcaemia in adulthood.

Johnston PC¹, Donnelly DE, Morrison PJ, Hunter SJ.

Intern Med. 2013;52(12):1365-8.

An adult case of 22q11.2 deletion syndrome diagnosed in a 36-year-old woman with hypocalcemia caused by hypoparathyroidism and Hashimoto's thyroiditis.

Nakada Y¹, Terui K, Kagevama K, Tsushima Y, Murakami H, Soma Y, Nigawara T, Sakihara S.

J Clin Pathol. 2005 Jun;58(6):655-7.

Di-George syndrome presenting with hypocalcaemia in adulthood: two case reports and a review.

Kar PS¹, Ogoe B, Poole R, Meeking D.

Minerva Pediatr. 2002 Aug;54(4):343-5.

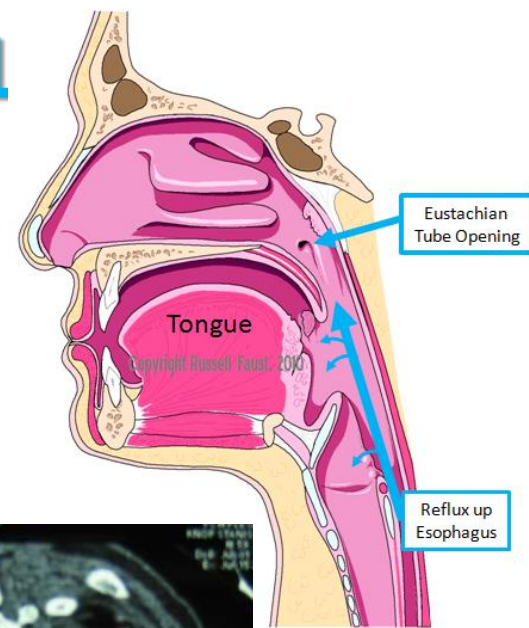
[Transient neonatal hypocalcemia. Onset Manifestation of the 22q11.2 deletion syndrome].

[Article in Italian]

Pusceddu M, Bertone A, Campra D, Pontoriero D, Guala A.

Objawy kliniczne – z .delecji 22q11

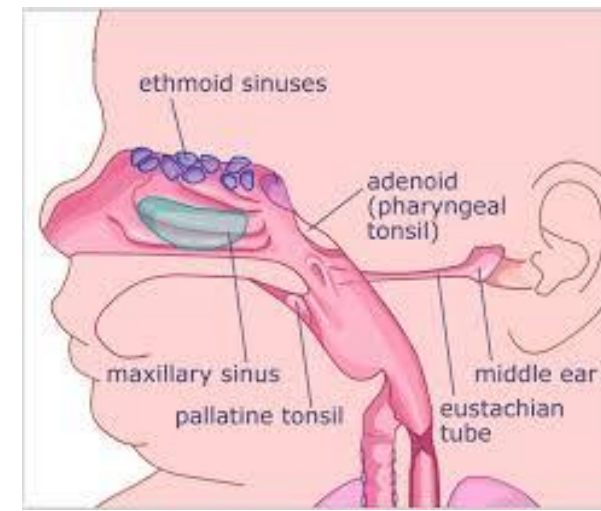
- **problemy z karmieniem i połykaniem (36%):**
Zaparcia z/bez wad pp (malrotacja jelit, niedrożność odbytu, choroba Hirschsprunga), **REFLUKS NOSOWO-GARDŁOWY**



- **Wady nerek (31%):** brak nerki, wodonercze,
- nerki policystyczne/dysplastyczne, zdwojenie nerki,
- nerka podkowiasta, brak macicy, spodzieństwo,
- przepuklina pachwinowa, wnętrostwo
- **Niedostuch** (przewodzeniowy i nerwowo-zmysłowy)



- **Wady tchawicy, krtani i przełyku** – pierścień naczyniowy,
- malacja krtani i tchawicy, zwężenie podłośniowe,
- przewlekłe zapalenie ucha środkowego i zatok



Prenatalne rozpoznania zespołu delecji 22q11

CASE REPORT
published: 28 November 2016
doi: 10.3389/fmed.2016.00053



22q11 Deletion Syndrome and Urogenital Manifestations: A Clinicopathological Case Report

M. Vachette¹, G. E. Grant^{1*}, J. Bouquet de la Jolinerie¹, M. Jotterand², N. Ben Ali¹,
A. Feki¹ and R. Capoccia Brugger³

¹Department of Gynecology and Obstetrics, HFR, Fribourg, Switzerland, ²Institute of Pathology, CHUV, Lausanne, Switzerland, ³Department of Gynecology and Obstetrics, HNE, Neuchâtel, Switzerland

Pacjentka lat 23 w CII, prenatalnie:

I trymestr USG - **poszerzenie moczowodu**

NT – norma,

test PAPP-A ryzyko tr 21–1:30 tys

II trymestr - **wada serca** – TGA, DORV

Amniopunkcja – **delecja 22q11**

34 Hbd – poród przedwczesny

Postnatalnie:

obustronna **polidaktylia** zaosiowa

spodzieństwo mosznowo-kroczowe

Zwężenie tchawicy

Agenezja lewej nerki, Hipoplazja prącia

Wiek 39 lat, wynik testu przesiewowego wskazujący na ryzyko aberracji chromosomowej (T21 1:9), nieprawidłowy wynik badania USG.

Mikromacierz oligonukleotydomowa całogenomowa (CytoSure Constitutional v3 (8x60k), Oxford Gene Technology, GRCh37/hg19) o średniej rozdzielczości 120 kbp

arr[GRCh37] 22q11.21(21081284_21457610)x1 dn

Kariotyp męski, stwierdzono niezrównoważenie genomu w postaci delecji długiego ramienia chromosomu 22 pary w regionie 22q11.21 o wielkości ~376 kbp.

Badania metodą aCGH u rodziców wykazały, że stwierdzona aberracja powstała *de novo*.

Delecja obejmuje 9 genów kodujących białko: eksony 1-41 genu *PI4KA* (OMIM 600286)¹, *SERPIND1* (OMIM 142360)¹, *SNAP29* (OMIM 604202)¹, wrażliwy na dawkę gen *CRKL* (OMIM 602007)¹, *AIFM3* (OMIM 617298)¹, *LZTR1* (OMIM 600574)¹, *THAP7* (OMIM 609518)¹, *P2RX6* (OMIM 608077)¹, *SLC7A4* (OMIM 603752)¹ i znajduje się w regionie C-D zespołu delecji 22q11.2 (OMIM 188400)¹. Delecje tego regionu, obejmujące gen *CRKL*, opisywane są u pacjentów z nieprawidłowościami układu moczowo-płciowego, rzadziej z wadami serca i mogą być dziedziczone od rodziców niewykazujących objawów klinicznych^{2,3}.

Zalecana jest szczegółowa ocena anatomii płodu i ewentualna weryfikacja wyniku badania w komórkach płynu owodniowego.

Stwierdzona aberracja należy do zmian o charakterze potencjalnie patogennym.

Wskazana konsultacja w Poradni Genetycznej.

USG w 20 HBd, ECHO serca płodu
- prawidłowe

Objawy kliniczne – z .delecji 22q11

- **Niedobór hormonu wzrostu**
- **Drgawki** (idiopatyczne lub związane z hipokalcemią)
- **Wady OUN** (też zakotwiczenie rdzenia); atrofia mózdzku, polimikrogyria, WCN, **asymetria twarzy w czasie płaczu**
- **Wady układu szkieletowego** (skolioza z/bez wad kręgów, stopy koślawe, polidaktylia, **kraniostenoz**)
- **Wady gałki ocznej** – zez, krętość naczyń siatkówki, sclerocornea, brak gałki ocznej, szczelina
- **Hipoplazja szkliwa**
- **zaburzenia psychiczne**
- **Autyzm (20%)**



Neural tube defects and atypical deletion on 22q11.2.

Leoni C¹, [Stevenson DA](#), [Geiersbach KB](#), [Paxton CN](#), [Krock BL](#), [Mao R](#), [Rope AF](#).

Author information

- 1 Center for Rare Diseases, Departments of Pediatrics, Catholic University, Rome, Italy; University of Utah, Department of Pediatrics, Division of Medical Genetics, Salt Lake City, Utah.

Abstract

The 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS) is a common microdeletion disorder. Most of the patients show the common 3 Mb deletion but proximal 1.5 Mb deletion and unusual deletions located outside the common deleted region, have been detected particularly with the advance of comparative cytogenomic microarray technologies. The individuals reported in the literature with unusual deletions involving the 22q11 region, showed milder facial phenotypes, decreased incidence of cardiac anomalies, and intellectual disability. We describe two sibs with an atypical 0.8 Mb microdeletion of chromosome 22q11 who both showed myelomeningocele and mild facial dysmorphisms. The association between neural tube defect and the clinical diagnosis of Di George anomaly/velocardiofacial syndrome is well documented in the literature, but not all cases had molecular studies to determine breakpoint regions. This report helps to narrow a potential critical region for neural tube defects associated with 22q11 deletions.

© 2014 Wiley Periodicals, Inc.

[Eur J Pediatr Surg.](#) 1993 Dec;3 Suppl 1:27-8.

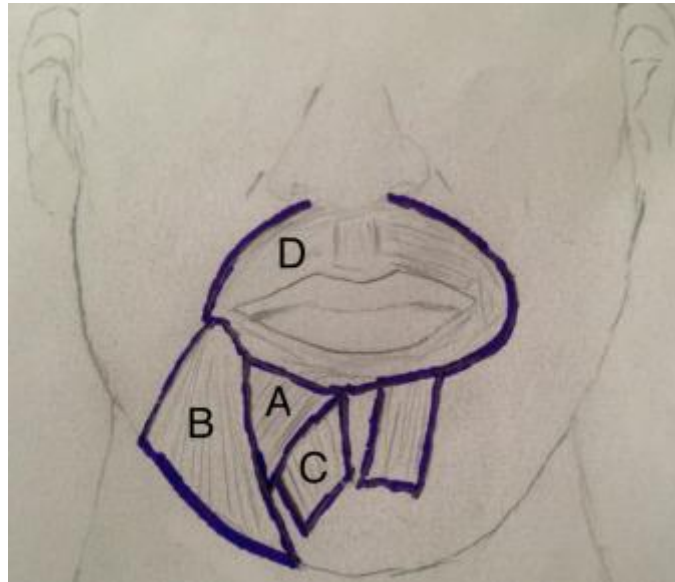
Velo-cardio-facial and DiGeorge syndromes with meningomyelocele and deletions of the 22Q11 region.

[Nickel RE](#)¹, [Pillers DA](#), [Merkens M](#), [Magenis RE](#), [Driscoll DA](#), [Emanuel BS](#), [Zonana J](#).

Images from this publication. [See all images \(4\)](#) [Free text](#)



Asymmetric crying face – asymetria twarzy przy płaczu – może być kluczem do diagnozy!



A. Depressor labii inferioris. B. Depressor anguli oris. C. Mentalis. D. Orbicularis.

W badaniu EMG – wykazano agenezję/hipoplazję mięśnia dźwigacza kącika ust lub wszystkich trzech mięśni
Zaburzenie unerwienia?



Annales de Chirurgie Plastique Esthétique
Volume 61, Issue 4, August 2016, Pages 307-310



Cas clinique

Syndrome de Cayler : à propos d'un cas et revue de la littérature

Cayler syndrome: A case report and review of the literature

J. Bellaïche^a, N. Correia^a, M.A. Bouche Pillon Persyn^b, S. Chiriac^a, F. Bodin^c, C. François^{a, d, e, f}

Przypadki zespołu Caylera stanowią ok.14% wśród pacjentów z delecją 22q11

Craniosynostosis: Another Feature of the 22q11.2 Deletion Syndrome

Donna M. McDonald-McGinn,^{1,6*} Karen W. Gripp,⁷ Richard E. Kirschner,² Melissa K. Maisenbacher,⁸ Virginia Hustead,³ Galen M. Schauer,⁴ Kim M. Keppler-Noreuil,⁵ Karen L. Cipraro,¹ Patrick Pasquariello Jr.,⁶ Don LaRossa,² Scott P. Bartlett,² Linton A. Whitaker,² and Elaine H. Zackai^{1,6}

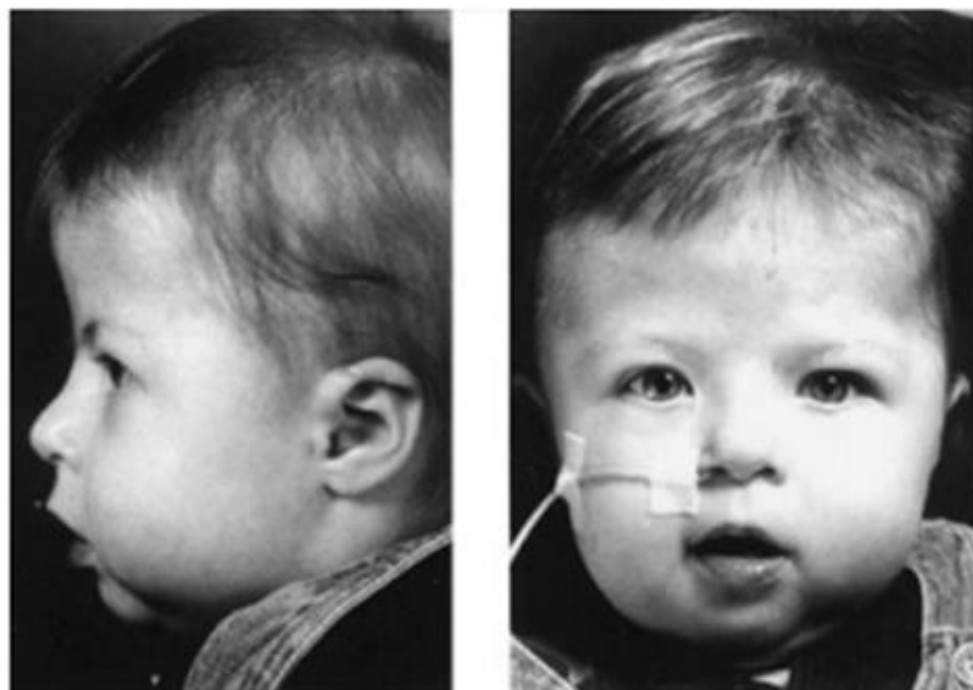


Fig. 1. Patient 1 as seen preoperatively. Note bitemporal constriction and supraorbital retrusion secondary to the bicoronal craniosynostosis. In addition, she had features consistent with the 22q11.2 including hooded eyelids, a prominent nasal root, bulbous nasal tip, and thick overfolded helices.

Zaburzenia rozwoju intelektualnego

- Sprawność intelektualna dzieci z mikrodelecją 22q11.2 może być prawidłowa, ale u części występuje opóźnienie w stopniu lekkim
- trudności w uczeniu (zaburzenia myślenia abstrakcyjnego, rozumienia czytania i liczenia)
- nadpobudliwość psychoruchowa
- Problemy szkolne u 80-90% pacjentów

Dev Disabil Res Rev. 2009;15(1):4-10. doi: 10.1002/ddrr.44.

Mathematical learning disabilities in children with 22q11.2 deletion syndrome: a review.

De Smedt B¹, Swillen A, Verschaffel L, Ghesquière P.

Zaburzenia mowy



- Opóźniony rozwój mowy
- Niewydolność podniebiennie-gardłowa:
 - wady budowy anatomicznej, hipoplazja tkanki adenoidalnej, hipotonia mięśniowa, asymetria górnych dr.oddech., nieprawidłowe położenie tt.szyjnych wew.
- zaburzenia artykulacji, jąkanie
- **mowa nosowa – uważana za jeden z głównych oprócz wady serca objawów zespołu!**

Zaburzenia OUN

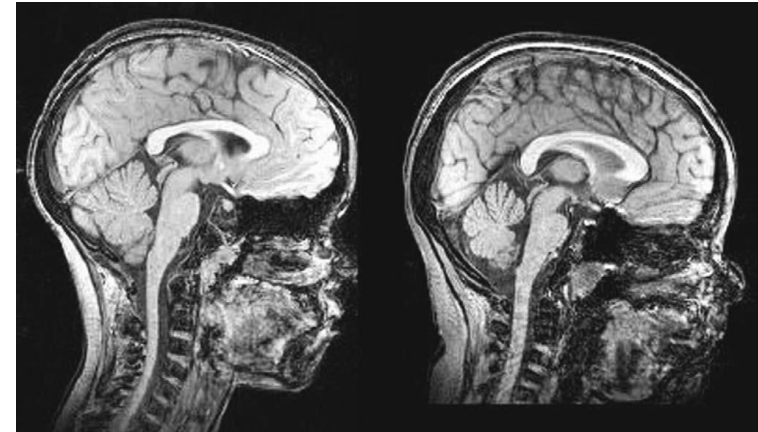
- Większość pacjentów ma **obniżone napięcie mięśniowe** w dzieciństwie i problemy szkolne
- 18-50% opisywane małogłowie

Rzadko opisywane:

- **ataksja i zanik mózdku**
- Torbiele istoty białej mózgu i nieznanym znaczeniu
- Hipoplazja przysadki
- polimikrogyria

Funkcjonalne MRI – znacząco **mniejsza objętość tylnej części mózgu i zmniejszona ilość istoty białej lewego płata potylicznego i ciemieniowego.**

Zmiany te związane prawdopodobnie z deficytami poznawczymi w zakresie pamięci, funkcji wykonawczych, zdolności wzrokowo-przestrzennych, językowych i matematycznych?



Representative mid-sagittal slice from which all cerebellar regions of interest were computed. Control: left; DS22q11.2: right.

J.P. Bish et al. / Neuroscience Letters 399 (2006)



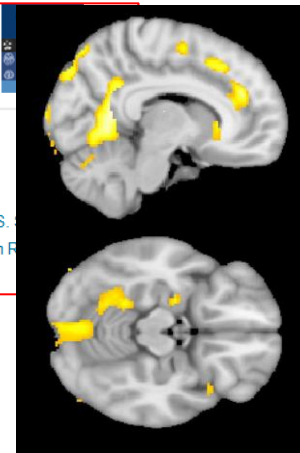
Psychiatry Research: Neuroimaging

Volume 181, Issue 1, 30 January 2010, Pages 1-8

Evidence of gray matter reduction and dysfunction in chromosome 22q11.2 deletion syndrome

Vandana Shashi ^{a, b, c, d, e}, Thomas R. Kwajil ^a, Jessica Kaczorowski ^a, Margaret N. Berry ^b, Cesar S. Timothy D. Howard ^b, Dhruvan Goradia ^d, Konasale Prasad ^d, Diwadkar Vaibhav ^e, Rajaprabakaran R. Edward Spence ^f, Matcheri S. Keshavan ^{a, g}

Reduction in gray matter in the cerebellar regions and in cingulate gyrus and occipital region in children with 22q11DS.

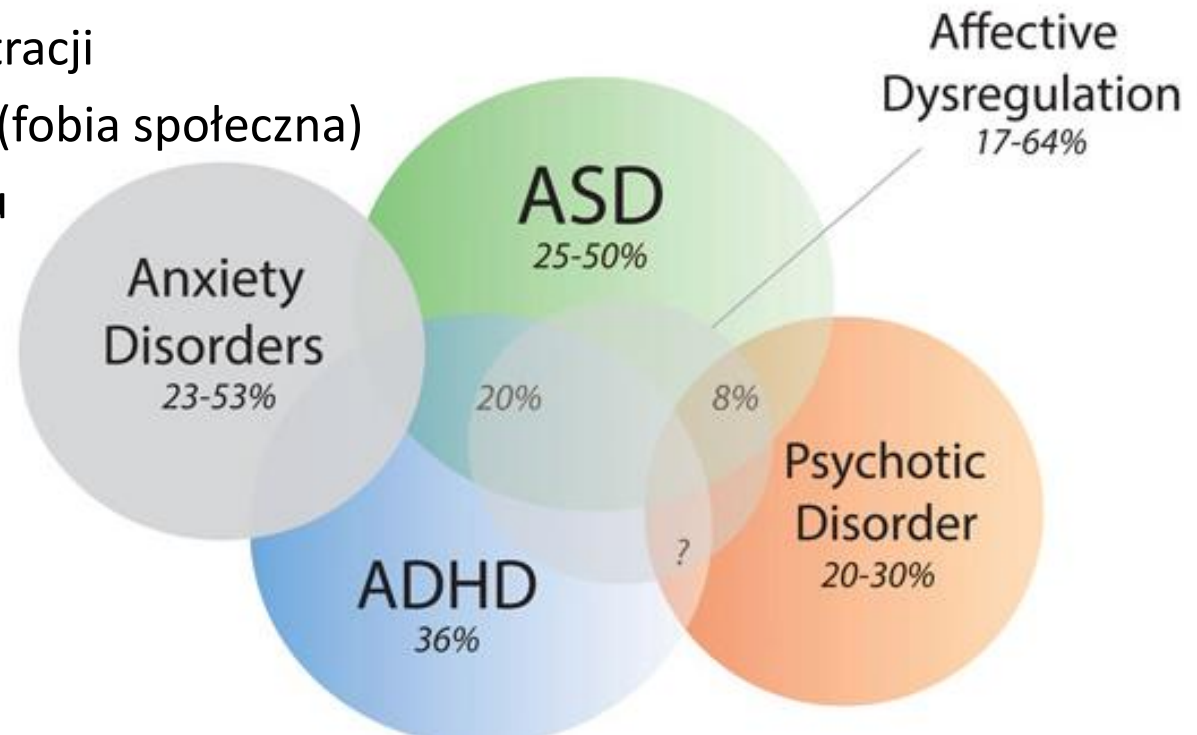


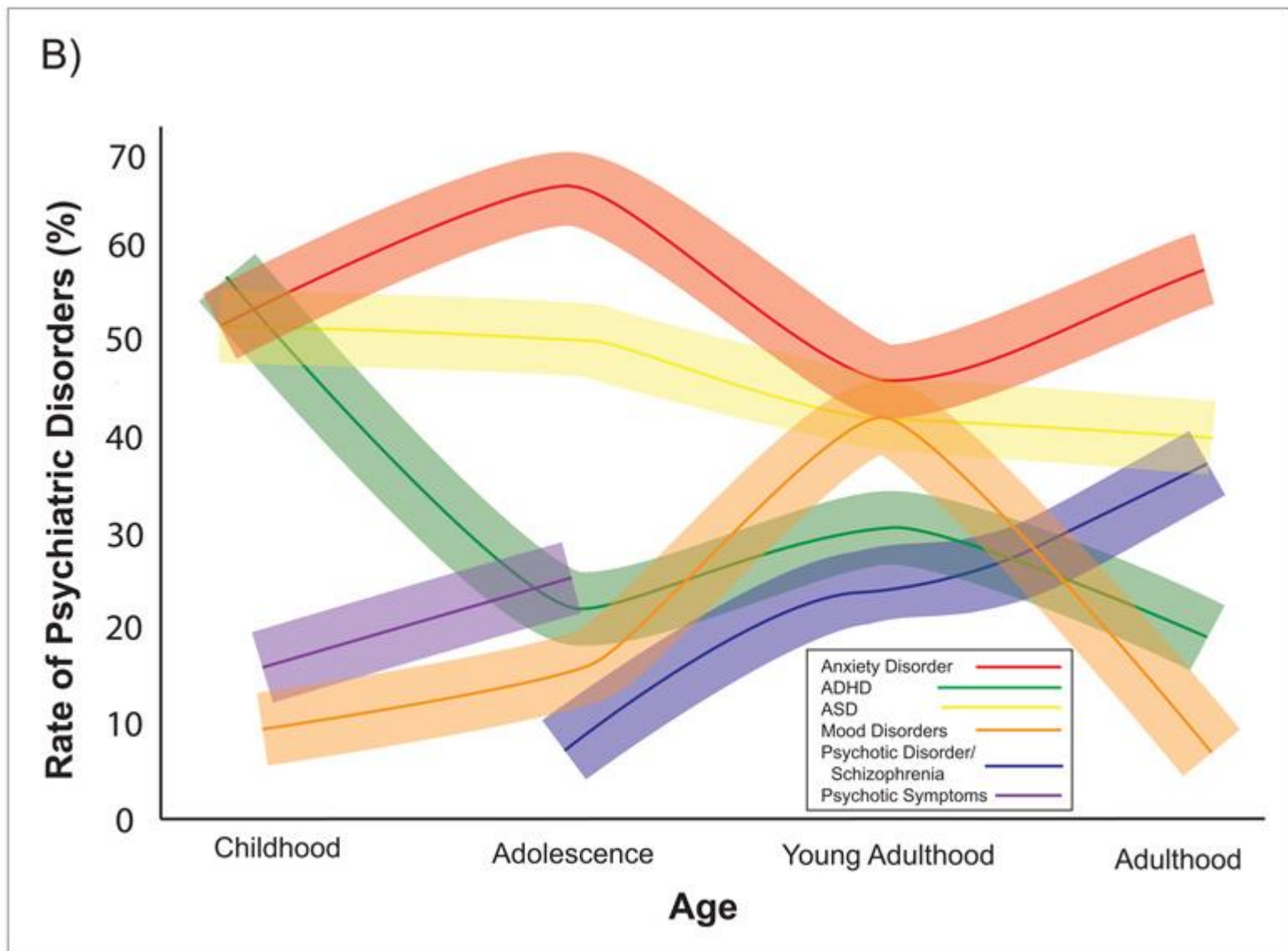
„children with 22q11DS demonstrate gray matter reductions in multiple brain regions that are thought to be relevant to schizophrenia.”

Częstość zaburzeń psychicznych w zespole DiGeorge'a jest 25 razy większa niż w ogólnej populacji.

Zespół DiGeorge'a zajmuje 3 miejsce wśród przyczyn schizofrenii.

- Schizofrenia (30% pacjentów) (2% osób chorych na schizofrenię to nosiciele delecji 22q11)
- ADHD
- Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASDs) (15-20% pacjentów)
- 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

TABLE I. Malignancies in Patients With Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome

Patient	Type of malignancy	Pathologic details	Gender/age of onset	Outcome	Other phenotypic features
1	Neuroblastoma	Celiac ganglion, stroma poor, undifferentiated	M/Congenital	Died	Aortic atresia, ventricular septal defect, hypocalcemia
2	Acute lymphoblastic leukemia	CD10+, CD19+, CD34+, DR+, TdT+, CALLA+	F/8 years	Alive on maintenance therapy	Submucous cleft palate, single kidney, seizures, hypotonia
3	Hepatoblastoma	Mixed type	M/3 months	Alive >5 years post-therapy	Asymmetric crying facies, patent foramen ovale, developmental delay
4	Hepatoblastoma	Mixed epithelial mesenchymal, relapsed as embryonal type	M/15 months	Alive >2 years post-therapy	Truncus arteriosus, hypocalcemia, undescended testicle, developmental delay
5	Wilms tumor	Wilms tumor with blastemic cells	M/4 years	Alive >8 years post-therapy	Atrial septal defect, eating disorder, developmental delay, psychiatric disorder
6	Thyroid carcinoma	Well-differentiated papillary carcinoma (follicular variant)	F/7 years	Alive >6 years post-therapy	Tetralogy of fallot, developmental delay, laryngomalacia, partial malrotation of the intestine, renal hypoplasia

American Journal of Medical Genetics 140A:906–909 (2006)

Neuroblastoma
ALL
Hepatoblastoma
Guz Wilmsa
Ca. tarczycy

Nowotwór nerki, skóry Glioma

Malignancy in 22q11.2 deletion syndrome

T. Stevens et al.

Table 1. Overview of reported cases of malignancy amongst patients with 22q11.2DS.

Reference	Malignancy	Demographic descriptives
Kim et al. (2015) [30]	Lymphoproliferative mediastinal mass	F; 7 years
Pongpruttipan et al. (2012) [25]	Pulmonal marginal zone lymphoma	F; 15 years
Finch et al. (2011) [22]	Wilms tumor	M; 4 years
Itoh et al. (2011) [24]	EBV-associated T-cell lymphoma	M; 25 years
Murray et al. (2011) [21]	Temporal lobe pleomorphic xanthoastrocytoma	M; 16 years
McDonald-McGinn et al. (2006) [11]	Neuroblastoma	M; congenital
	ALL	F; 8 years
	Hepatoblastoma	M; 3 months
	Hepatoblastoma	M; 15 months
	Wilms tumor	M; 4 years
	Thyroid carcinoma	F; 7 years
Ozbek et al. (2004) [20]	Peripheral blood dysplasia	
Scattone et al. (2003) [19]	Hepatoblastoma	M; 11 days
	Renal cell carcinoma	F; 6 years
Hong et al. (2001) [31]	EBV+ DLBCL manifested with generalized lymphadenopathy	M; 7 months
Ramos et al. (1999) [23]	B-cell non-Hodgkin's lymphoma involving mediastinal lymphnodes, brain, liver and kidneys	F; 10 months
	EBV+ DLBCL involving mediastinal lymphnodes, mesenterium, lung, trachea, larynx, small intestine and liver	M; 7 months
Patrone et al. (1990) [18]	Neuroblastoma	UK
Asamoto et al. (1977) [17]	Glioma	UK
Tewfik et al. (1977) [16]	Multiple squamous cell carcinoma	UK

F, female; M, male; UK, unknown; ALL, acute lymphoblastic leukemia; EBV, Epstein-Barr virus; DLBCL, diffuse large B-cell lymphoma.

Rozwój dzieci z Zespołem Delecji 22q11

- opóźnienie rozwoju psycho-ruchowego - 60% dzieci
- Hipotonia mięśniowa
- opóźniona mowa u 85% pacjentów
- zaburzenia zachowania
- aleksytimia - trudność z wyrażaniem emocji

Dorośli - problemy

- Schizofrenia
- Depresja
- Znaczne zaburzenie funkcjonowania u ponad 75% dorosłych z 22q11DS
- wczesne wystąpienia choroby Parkinsona



Neuroimaging and clinical features in adults with a 22q11.2 deletion at risk of Parkinson's disease

Nancy J. Butcher,^{1,2} Connie Marras,^{3,4} Margarita Pondal,³ Pablo Rusjan,^{5,6} Erik Boot,^{6,7} Leigh Christopher,^{2,3,5,8} Gabriela M. Repetto,⁹ Rosemarie Fritsch,¹⁰ Eva W. C. Chow,^{1,6}

JESTEM
DUMNY Z
MOJEGO
DZIECKA
Z 22q11!

CHCĘ, ŻEBY ŚWIAT SIĘ
O TYM DOWIEDZIAŁ.



LISTOPAD
ŚWIADOMY

22q11 - najczęstsza wada genetyczna
o której nigdy nie słyszałeś/styszataś.

Stowarzyszenie 22q11 Polska:

- wspieramy, zapewniamy pomoc
- dostarczamy informacje
- zwiększamy świadomość
- edukujemy



CO WIESZ O WADZIE GENETYCZNEJ 22q11?

DELECJA 22q11 WYSTĘPUJE 1:1000 URODZEŃ.

93% PRZYPADKÓW ZDARZA SIĘ
SAMOISTNIE U DZIECI
ZDROWYCH RODZICÓW

ZALEDWIE W 7% PRZYPADKÓW WADA JEST
ODZIEDZICZONA PO JEDNYM Z RODZICÓW.
OSOBA DOROSŁA Z ZESPOŁEM 22q11 PLANUJĄCA RODZINĘ
MA 50% RYZYKO PRZEKAZANIA WADY POTOMSTWU.

LISTOPAD MIESIĄCEM ŚWIADOMOŚCI O 22q11
NAJCZĘSTSZEJ WADZIE GENETYCZNEJ,
O KTÓREJ NIGDY NIE SŁYSZAŁEŚ. www.22q11.pl



MIĘDZYNARODOWY DZIEŃ ŚWIADOMOŚCI O 22Q11



NIEDZIELA 17 Maja 2015 roku

**Spotykamy się w Dziekanowie Nowym
w Parku rozrywki Pepelandia <http://pepeland.pl/>**



Prosimy o kontakt wszystkich zainteresowanych przybyciem na spotkanie



DEMPSTER
★ FAMILY FOUNDATION ★



I SAW THE 22Q MYSTERY TOUR BUS!
The Worlds Only Mobile Awareness Campaign for

22Q11.2 DELTION SYNDROME

- 22Q can cause 6 of the 10 leading causes of infant mortality
- 22Q is present in 1 of every 2,000 to 4,000 live births
- 22Q occurs at a rate second only to Down Syndrome
- 22Q causes over 180 heath & developmental issues
- 22Q occurs sporadically without family history of the disorder
- 22Q also known as DiGeorge or Velo-Cardio Facial Syndrome
- 22Q can be detected with a simple blood test

22Q - Google It!

THE DEMPSTER FAMILY FOUNDATION WWW.22QBUS.COM

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



Birth to 8

DONNA CUTLER-LANDSMAN, M.S.



Dziękuję za uwagę!!!!