

# Zespół delecji 22q11.2

Kod Orpha: 567 Kod OMIM: 188400

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare chromosomal anomaly which causes a congenital malformation disorder that is typically characterized by cardiac defects, palatal anomalies, facial dysmorphism, developmental delay and immune deficiency.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

22q11DS  
22q11DS  
CATCH 22  
Mikrodelecja 22q11.2  
Monosomia 22q11  
Sekwencja DiGeorge  
Zespół CTAFS (Conotruncal anomaly face syndrome)  
Zespół DiGeorge  
Zespół podniebieno-sercowo-twarzowy  
Zespół Sedlackova  
Zespół sercowo-twarzowy Cayler  
Zespół Shprintzena  
Zespół Takao  
CATCH 22  
Cayler cardiofacial syndrome  
Conotruncal anomaly face syndrome  
DiGeorge sequence  
DiGeorge syndrome  
Microdeletion 22q11.2  
Monosomy 22q11  
Sedlackova syndrome  
Shprintzen syndrome  
Takao syndrome  
Velocardiofacial syndrome

Kod ORPHA  
567

Kod OMIM  
188400

Kod ICD10  
D82.1, Q90

Kod ICD11  
LD44.N0

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

**Nazwa choroby:** Zespół Delecji 22q11.2

**Synonimy:** syndrome DiGeorge, VCFS, CATCH-22

**OMIM:** 188400

**ORPHA kod:** 567

**ICD-10:** D82.1, Q90

### Definicja choroby

Zespół delecji 22q11.2 stanowi drugą, co do częstości, po zespole trisomii chromosomu 21 parę, przyczynę niepełnosprawności intelektualnej uwarunkowanej genetycznie. Zespół ten charakteryzuje się ogromnym zróżnicowaniem cech klinicznych. Wśród pacjentów, u których stwierdzono delecję na chromosomie 22 parę stwierdzono ponad 200 różnych cech fenotypowych, jednak żaden z objawów nie występuje u wszystkich pacjentów. Ponadto większość występuje z różnym nasileniem. Dlatego też, zespół ten należy do chorób o pełnej penetracji i zróżnicowanej ekspresji.

## **Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia**

U większości (>85%) badanych pacjentów, przyczyną wystąpienia zespołu jest ~2,5 Mbp delecja, powstała na drodze nieallelicznej rekombinacji homologicznej, pomiędzy sekwencjami DNA o niskiej częstości powtórzeń (LCR), znajdującymi się na chromosomie 22q, flankującymi region który ulega delacji. Region ten zawiera ponad 60 znanych genów.

## **Epidemiologia**

Szacuję się, że zespół występuje z częstością 1:2148 żywo urodzonych dzieci. Badania prenatalne wskazują na wystąpienie tego zespołu nawet z częstością 1:992 ciąży.

## **Opis kliniczny**

Rozpoznanie Zespołu delecji 22q11.2 może zostać postawione na różnych etapach życia dziecka, począwszy od diagnostyki prenatalnej.

Główne objawy: wady serca, rozszczep podniebienia (najczęściej podśluzówkowy), niewydolność podniebienno-gardłowa, brak odruchu ssania, niska masa urodzeniowa, opóźniony rozwój mowy, zaburzenia mowy, niedobór odporności, opóźnienie rozwoju psychoruchowego, hipotonia, niepełnosprawność intelektualna (zazwyczaj postać lekka), padaczka, wada słuchu, wada wzroku, zaburzenia ze spektrum autyzmu, zaburzenie zachowania (najczęstsze to lęk, agresja), schizofrenia o wczesnym początku, charakterystyczne cechy dysmorfii twarzy, u części pacjentów obserwuje się również objawy choroby Parkinsona w wieku około 40 lat.

## **Diagnostyka**

Z uwagi na niespecyficzne objawy, badanie w kierunku delecji 22q11.2 zalecane jest u wszystkich dzieci z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego lub niepełnosprawnością intelektualną, wadą serca, rozszczepem podniebienia i charakterystyczną mową nosową, chyba że obraz kliniczny sugeruje inną diagnozę. Najskuteczniejszą metodą identyfikującą delecję 22q11.2 jest zastosowanie techniki mikromacierzy. Można również wykonać badanie MLPA lub badanie FISH, z zastosowaniem sond specyficznych do badanego regionu. Należy jednak pamiętać, że metody celowane (MLPA i FISH) mogą nie wykryć delecji innego rozmiaru niż standardowa. Atypowe delecje zdarzają się w około 15% przypadków.

U około 10% pacjentów delecja jest przekazana od jednego z rodziców. Dlatego też, zalecane

jest wykonanie badań na nosicielstwo delecji.

## **Leczenie**

Dziecko z delecją 22q11.2 powinno zostać objęte programem wczesnego wspomaganie umiejętności w zakresie motoryki małej i dużej, mowy oraz porozumiewania się, funkcjonowania adaptacyjnego. W okresie przedszkolnej i szkolnej edukacji, jednym z najważniejszych aspektów jest dostosowanie wymogów edukacyjnych do możliwości dziecka z niepełnosprawnością intelektualną. Opieka nad dzieckiem z delecją 22q11.2 wymaga skoordynowanej opieki specjalistów z wielu dziedzin (między innymi: pediatry, neurologa, kardiologa, laryngologa, immunologa, psychiatry, psychologa). Szczegółowe postępowanie medyczne zależne od wieku pacjenta, zostało opisane w załączonych rekomendacjach. Wraz z wiekiem wzrasta ryzyko rozwoju zaburzeń psychicznych, w tym zaburzeń lękowych, schizofrenii.

## **Szczepienia ochronne**

Wymagane są dodatkowe badania immunologiczne przed szczepieniem szczepionkami żywymi.

## **Zalecenia szczególne**

Po rozpoznaniu zespołu delecji 22q11.2 konieczne jest przeprowadzenie diagnostyki kardiologicznej, laryngologicznej z oceną podniebienia, audiologicznej, immunologicznej, a także logopedycznej i neurorozwojowej. Konieczność konsultacji psychiatrycznej w przypadku zaburzeń neuropsychiatrycznych.  
Konieczność poradnictwa rodzinnego.

## **Rokowanie**

Długość życia jest niezmienna. Samodzielność pacjenta jest różnorodna i zależy od nasilenia objawów (szczególnie zaburzeń psychiatrycznych takich jak zaburzenia lękowe, schizofrenia, stopnia niepełnosprawności intelektualnej, trudności behawioralnych); niezależne życie osoby dorosłej przy odpowiednim wsparciu jest możliwe.

## Organizacje pacjenckie

<https://www.22q11.pl>

<https://www.chop.edu/centers-programs/22q-and-you-center>

## Ważne strony internetowe

<https://www.22q11.pl>

<https://www.chop.edu/centers-programs/22q-and-you-center>

<https://www.facebook.com/22q11Polska>

<https://www.orpha.net> Zespół delecji 22q11.2

<https://www.omim.org/entry/188400>

## Poradnie Genetyczne

## Ośrodki eksperckie chorób rzadkich

**Autor/autorzy opisu:**

Beata Nowakowska, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa, Data opisu 21.05.2023

**Autor/autorzy i data aktualizacji:**

---

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)