

## 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 <sup>?</sup>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 delecji. Region ten zawiera ponad 60 znanych genów.

## Epidemiologia

Szacuje 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 podniebiennie-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 wspomagania 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.