**מאפיינים רב-מערכתיים של תסמונת גנטית 22q11-deletetion syndrome**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | | **רלוונטיות על פי קבוצות גיל** | | | **טיפול / ניהול** | | |  |
| **מאפיין נפוץ \*** | | **הורה** | **ינקות לילדות** | **נוער לבגרות** | **מאפיינים נדירים**  † | **טיפול סטנדרטי** † | **שיקולים נוספים או תשומת לב מיוחדת** | **מומחים נוספים המעורבים, מעבר למומחים ברפואה משפחתית, ילדים, כללית ורדיולוגיה** |
| גנטיקה כללית | - תכונות דיסמפוריות (מעל 90% מהמקרים) &  - חריגות מולדות מרובות  - לקות למידה / פיגור שכלי / עיכוב התפתחותי (90%)  - ריבוי מי שפיר (פולי-הידרמניוס) (16%) | √ | √ | √ | אבדן עובר או תינוק | √ | -ייעוץ גנטי  - ניהול רפואי  - שירותים גינקולוגיים וייעוץ בהריון | - גנטיקה רפואית  - מיילדות וגניקולוגיה |
| לב וכלי דם (מומים מולדים/אחר) | - כל מום מולד (כולל מינורי) (50% -75%)  - נדרש ניתוח (30% -40%) | √ | √ | √ | - טבעת כלי דם (Vascular ring)  - שורש אבי העורקים המורחב  - הפרעות קצב | √ | - אקו לב  - כלי דם מוקרנים (שעברו טיפולים בקרינת רדיו), עבור ניתוחי ילדים  - רמות סידן | - ניתוח לב וכלי דם  - קרדיולוגיה |
| חיך ומקרים קשורים (75%) | - דיבור היפרנסלי (בכי) ו / או קשיי נשימה באף (> 90%)  - אי ספיקה חיכית-לועית (Velopharyngeal Insufficiency). חך שסוע תת רירי (חך או שפה שסועה גלויים פחות נפוצים)  - דלקת אוזן תיכונה (כרונית/מימית)  אובדן שמיעה כתוצאה מפגיעה חושית מוחית או פגיעה בהולכה (30-50%) | √ | √ | √ | Larygenal web  Tracheo-esophageal fistula  Esophageal atresia  בליטה או שקע לפני אפרכסת האוזן  אוזן חיצונית קטנה (מיקרוטיה) או לא קיימת (אנוטיה) | √ | - טיפולי תקשורת  - ניתוח לתיקון החיך | - קלינאי תקשורת  - ניתוחים פלסטיים / מומחה לתיקון לחך  - רפואת עיניים  - אודיולוגיה |
| מערכת חיסונית | - זיהומים חוזרים (35% -40%)  - תאי T בתפקוד נמוך ו/או לקוי  - מחלות אוטואימוניות |  | √ | √ | חוסר בנוגדנים מסוג אימונוגלובולין A (IgA)  ליקוי חיסוני חמור (0.5-1%) | √ | - חיסוני שפעת  - פרוטוקול מיוחד לפעוטות | - אימונולוגיה  - ראומטולוגיה  -רפואת אף אוזן גרון  - מומחה לאלרגיה  - מומחה לנשימה |
| אנדוקרינולוגיה | - היפוקלקסמיה ו / או תת-פעילות של בלוטת התריס (< 60%)  - תת פעילות של בלוטת התריס (20%), - יתר פעילות של בלוטת התריס (5%)  - השמנת יתר (35%, מבוגרים) |  | √ | √ | - חוסר בהורמון גדילה  - סכרת סוג 2 | √ | - ויטמין D וקלציום JJ  - הורמון גדילה  - ייעוץ תזונתי | - אנדוקרינולוגיה  - דיאטנית |
| גסטרואנטרולוגי | - ריפלוקס בוושט  - חוסר תנועה / דיספגיה (35%)  - עצירות  - אבנים בכיס המרה (כולוליתיאסיס) (20%)  - בקע טבורי / מפשעתי | √ | √ | √ | -עליית תכולת קיבה לקנה הנשימה (אספירציה)  -איטמות פי הטבעת  עיכול לא תקין (מלרוטציה) של המעיים  מחלת הירשפרונג  בקע סרעפתי (Diaphragmatic Hernia) | √ | - הזנת צינורות  - (Gastrostomy Nissen) | - גסטרואנטרולוגיה  - מנתח כללי  - צוות האכלה  - הנשמה |
| גניטואורינרי (דרכי השתן והמין) | אנומליה בדרכי השתן המבניות (31%)  שלפוחית ביישנית (פארורזיס) (11%)  אגנזיה כלייתית חד צדדית (10%)  כלייה מולטיציסטית דיספלסטית (10%) | √ | √ | √ | כליות אקוגניות או היפופלסטיות  מערכת מאספת כפולה של הכליות (Duplex Kidney)  מיימת כליה (הידרונפרוזיס)  סדק תחתית השופכה (היפוספדיאס)  אשך טמיר  היעדר רחם  עודף סידן בכליות (נפרוקלצינוזיס) | √ | - אולטרסאונד  - השתלה | - אורולוגיה  - נפרולוגיה  - גינקולוגיה  - רדיולוגיה |
| רפואת עיניים | - פזילה (15%)  -הפרעות ברפרקציה  - אמבריוטוקסון אחורי, עיקום כלי הדם ברשתית |  | √ |  | סקלרוקורניאה (מיזוג הקרנית עם לבן העין)  -קולובומה (חוסר/סדק מולד באחת מרקמות עין)  - צניחת עפעף (Ptosis) | √ | בדיקת עיניים | - מומחה עיניים |
| שלד (Skeletal) | - עקמת (45%; 6% הדורשים ניתוח)  חריגות עמוד השדרה הצווארי / חוליות פרפר בית החזה  כאבי רגליים אידיופטים (ללא מקור ידוע) בילדות  שקע גב תחתון (שקע סקרלי) | √ | √ | √ | - לחץ על חוט השדרה באיזור הצוואר  -סגירה מוקדמת של תפרי הגולגולת (קרניוסינוסטוזיס)  -ריבוי אצבעות (פולידקטיליה), באגודל/זרת (פרה/פוסט אקסיאלי). יכול להתרחש בגפיים העליונות או התחתונות. | √ | - רדיוגרפיה  - אורתוטיקה (התאמת עזרים אורתופדיים) | - אורתופדיה  - רדיולוגיה  - נוירוכירורגיה  - ניתוח כללי  - ניתוח כף יד  - פיזיותרפיה |
| המטולוגיה / אונקולוגיה | -מיעוט טסיות דם (ת'רומבוציטופניה) (30%)  הגדלת כבד (ספלנומגליה) (10%) |  | √ | √ | - ת'רומבוציטופניה אידיופטית (ממקור לא ידוע)   * תסמונת ברנאר סולייה   - Autoimmune neutropenia  - Leukemia, lymphoma, hepatoblastoma | √ | מעקב |  |
| נויורולוגיה | - התקפים חוזרים (לעתים קרובות היפוקלמיים) (40%, מבוגרים)  - אפילפסיה ללא גירוי חיצוני (5%) |  | √ | √ | פולימיקרוגיריה- פיתולי מוח קטנים מהנורמה  - אבנורמליות של הצרבלום  ליקויים בצינור העצבים (neural tube)  מיגרנות בטניות | √ | - רמות סידן, מגנזיום  - EEG  - הדמיה בתהודה מגנטית (MRI) | - נוירולוגיה |
| גדילה והתפתחות | - קושי בשגשוג (Failure to thrive)  - עיכובים מוטוריים ו / או דיבור >) 90%)  - ליקויי למידה (> 90%); פיגור שכלי (∼35%)  - קומה קצרה (20%) | √ | √ | √ |  | √ | - התערבות מוקדמת  - שפת הסימנים  -תמיכה חינוכית  - ייעוץ תעסוקתי | - רפואת ילדים התפתחותית  - קלינאי תקשורת  - טיפול בעיסוק / פיזיותרפיה  - נוירופסיכולוג  - פסיכולוג חינוכית |
| הפרעות נוירו-פסיכיאטריות | - הפרעות פסיכיאטריות (60%, מבוגרים)  - הפרעות בילדות (למשל, הפרעות קשב, הפרעות על הספקטרום האוטיזם)  - הפרעות חרדה ודיכאון  - סכיזופרניה והפרעות פסיכוטיות אחרות (> 20%) |  | √ | √ |  | √ | - מעקב  - טיפולים סטנדרטיים | - פסיכיאטר  - רופא ילדים התפתחותי |
| אחר | - מחלות נשימה לא זיהומיות (10-20%)  - סבוריאה או  דרמטיטיס (35%); אקנה קשה (25%)  - פריקת פיקת הברך (10%)  - בעיות שיניים – היפופלזיה של זגוגית השן (תת שגשוג של הרקמה, אשר מונע את התפתחותה המלאה)/עששת כרונית  - דליות ורידים (10%) |  | √ | √ |  | √ |  | - מומחה נשימה / ריאה / הרדמה  -דרמטולוגיה  - ראומטולוגיה  - אורתופדיה  - רפואת שיניים  - ניתוח כלי דם |

\* המספרים הינם אומדן רק לגבי שכיחות תכונות בקרב בעלי תסמונת 22q11DS וישתנו בהתאם לאופן בירור המקרים וגיל המטופל. לתכונות הכלולות יש שכיחות נמוכה מ- 1% בתסמונת 22q11DS וגדולות משמעותית מהערכות האוכלוסייה הכלליות.

† נבחר (ובמידה מסוימת שרירותי)קבוצה של תכונות נדירות יותר של בתסמונת 22q11DS, בדגש על חולים הזקוקים לטיפול פעיל.

Z מעקב רגיל, וניהול המקרה על פי מצבים מעורבים.

& תווי פנים מאפיינים כוללים: פרצוף מוארך וצר, לחיים שטוחות, עפעפיים מכוסות, אף צינורי עם קצה נפוח, נחיר היפופלסטי (שאינו מפותח לחלוטין), גומה/קמט באף, פה קטן, אוזניים בולטות וקטנות עם הליקסים עבים וקמוטים ופרצוף א-סימטרי בעת בכי.

{תינוקות בלבד: צמצמו חשיפות זיהומיות; תחילה עכבו חיסונים חיים; כלי דם מוקרנים שליליים לנגיף הציטומגלווירוס (CMV-Negative); חיסוני שפעת;

טיפול מונע בנגיף רב גרעיני בדרכי הנשימה.

jj כל החולים צריכים לקבל תוסף ויטמין D; חולים עם היפוקלצימיה (תת-סידן) מתועדת, תת פעילות יחסית או מוחלטת של בלוטת יותרת התריס, או שניהם, עשויים להידרש לקבל תוספות הורמונליות (למשל קלציטריול) בפיקוח של אנדוקרינולוג.

\*\* עשוי להיות חשוב לאבחון.