

טיפול ומעקב

מומחים בינלאומיים לתסמונת 22q del, ערכו מספר סקירות מקיפות בנוגע לטיפול הנדרש אצל פעוטות, ילדים, נוער ומבוגרים עם 22q del.

להלן הקווים מנחים המתמקדים בניהול נירו-פסיכיאטרי, אנדוקריני, לב וכלי דם, פוריות, פסיכו-סוציאלי, ייעוץ גנטי ועוד נושאים שהם המוקד של תשומת לב למעקב ולטיפול.

שם הבדיקה / הערכה	במועד האבחנה	פעוטות (0-12 חודשים)	גיל הגן (1-5 שנים)	בית ספר יסודי (גיל 6-11)	גיל חטיבה ותיכון (גיל 12-18)	בוגר (גיל 18 ומעלה)
בדיקות סידן והורמון פראתירואיד ¹	✓	✓	✓	✓	✓	✓
תירורופין (הורמון סטימולנט לבלוטת התריס) ¹	✓		✓	✓	✓	✓
ספירת דם מלאה, שנתית	✓	✓	✓	✓	✓	✓
הערכה אימונולוגית ²	✓	✓	✓			
בדיקת עיניים (אופטלמולוגיה)	✓		✓			
הערכת תפקוד החיך ³	✓	✓	✓			
בדיקת שמיעה (אודיולוגיה)	✓	✓	✓			✓
בדיקת עמוד השדרה הצווארי ⁴			✓			
בדיקת עקמת	✓		✓		✓	
בדיקת שיניים			✓	✓	✓	✓
אולטרסאונד כליות	✓					
בדיקת א.ק.ג.	✓					✓
אקו-לב	✓					
בדיקות התפתחות ⁵	✓	✓	✓			
תפקוד לימודי וחברתי	✓	✓	✓	✓	✓	✓
הערכה פסיכיאטרית / רגשית / התנהגותית ⁶	✓		✓	✓	✓	✓
בדיקות רפואיות כלליות	✓	✓	✓	✓	✓	✓
בדיקות גנטיות להורים	✓					
ייעוץ גנטי	✓					✓
מעקב גניקולוגי ופוריות					✓	✓

¹ בינקות, יש לבצע בדיקת רמות סידן כל 3 עד 6 חודשים, ולאחר מכן כל 5 שנים בילדות, ולאחר מכן בהפרשים של שנה-שנתיים. את בלוטת התריס יש לבדוק מדי שנה. יש לעקוב אחר רמות הסידן לפני, במהלך ולאחר הריון.

² בנוסף לספירת תא דם מלאה, אצל תינוקות שרק נולדו ובגילאי 9 ו-12 חודשים (לפני חיסונים חיים): flow cytometry, immunoglobulins, T-cell function. הדעה אינה חד-משמעית לגבי היקף החיסון הנדרש בהיעדר מאפיינים קליניים.

³ בגיל הינקות יש לבחון את תפקוד החיך לטובת השפעה אפשרית על האכילה ותפקודי נשימה. אצל פעוטות עד מבוגרים יש לבדוק את איכות הדיבור והאם קיים אנפוף.

⁴ צילום של עמוד השדרה הצווארי כדי לזהות אנומליות, בזויות, anterior/posterior, lateral, extension, open mouth, skull base. חוות דעת של המומחים אינה חד-משמעית לגבי הצורך בצילומים שגרתיים. סימפטומים של לחץ בעמוד השדרה מחייבים בדיקה נוירולוגית דחופה.

⁵ עיכובים מוטוריים ושפתיים הינם נפוצים; יש צורך להפניה מהירה להתערבות מוקדמת אשר יכולה לסייע להתקדמות אופטימלית.

⁶ יש להיות ערניים לשינויים בהתנהגות, במצב-רוח, בחשיבה, דיווחים על הזיות או מחשבות שווא. בקרב בני נוער ומבוגרים, ההערכה תכלול בחינה של התנהגויות מסכנות (פעילות מינית, אלכוהול, שימוש בסמים וכו').

מגבלות ושיקולים חשובים להתייחסות

מאפיין	הצעות לטיפול
דלקת ריאות (Aspiration pneumonia)	נדרש טיפול מסוג פיזיותרפיה נשימתית כמניעה; מומלצת אכילה במנות קטנות; לעיתים האכלה דרך זונדה היא הכרחית.
מעקב אחר תפקוד מערכת העצבים האוטונומית	ניטור קפדני בזמנים קריטיים (למשל: זיהומים, ניתוחים, משברים רפואיים גדולים), מתן תמיכה נדרשת
סיכון גבוה לסיבוכים כירורגיים (דימום, התקפים, אינטובציה קשה)	ניטור קפדני של רמות חמצן, סידן, זמינות של ציוד אינטובציה קטן.
הצרות בדרכי הנשימה, תעלת עמוד השדרה, תעלת האוזן.	יתכן שיהיה צורך בציוד אינטובציה בגודל קטן יותר. לעתים קרובות צריך מעקב א.א.ג על מנת לבחון צורך לניקוז תעלות השמיעה.
אנטומיה כללית ווסקולרית חריגה	יש צורך לפנות לביורור לפני ניתוח
ניתוח שקדים יכול להחמיר את אי-ספיקת החיך	לשקול סיכון / תועלת
ניתוח החיך יכול לגרום לעצירות נשימה בשינה	לשקול סיכון / תועלת

ניטור של רמות סידן ולבחון צורך במינון מוגבר של ויטמין D, סידן, או שניהם	היפוקלצמיה בסיכון מוגבר בזמנים של לחץ (למשל, ניתוח, זיהום)
מזעור צריכת אלכוהול, זהירות יתר לגבי תפקודי הבלב; ניטור אחר רמות סידן	גורמים המחמירים היפוקלצמיה (למשל, אלכוהול, משקאות תוססים, דלקת בלב) (דלקת בלב)
מעקב קפדני אחר הטיפול	טיפול להיפוקלצמיה יכול לגרום לבעיות בכליות
יש לחשוד בפרכוסים מסוג myoclonic, absence or generalized seizures, במצבים של מגושמות לכאורה / מעידות, ריכוז לקוי. חשוב לעקוב אחר רמות סידן ומגנזיום נמוכות ולוודא טיפול נאות; יש לשקול תרופות נוגדות פרכוסים כתרופות נלוות, תרופות אשר מורידות את הסף האפשרי לפרכוס (למשל clozapine, תרופות אנטי פסיכטיות אחרות)	פרכוסים (Seizure diathesis)
יש לקחת בחשבון נטייה לעצירות כגורם למצב-רוח עצבני, כאב או שניהם. יש לבחון אחר פעילות המעי, רצויה בשגרה לאמץ פעילות גופנית שינוי תזונה ואכילת מזון עשיר בסיבים.	עצירות
מעקב רוטיני	נטייה לציסטות מכל הסוגים
יש לעקוב ולקחת בחשבון גורמי לחץ ומצבים דוגמת היפוקלצמיה, מחלות לב, מצבים פסיכיאטריים, נטייה לפרכוסים ומצבים חברתיים.	סיבוכי הריון
כאבים אלו עשויים להיות לא נעימים, ויש לאפשר מספיק זמן להתאושש. בדרך כל מופיע לאחר מאמץ גופני ובאמצע הלילה, קיים גם בכ-20% אצל ילדים ללא התסמונת בגיל הצמיחה. ניתן לנסות שימוש בסוליות לתמיכה.	כאבי רגליים כרוניים
הפחיתו את צריכת הקפאין, במיוחד קולה, משקאות "אנרגיה" וקפה; לשקול משקאות אלו כגורמים לחרדה, עצבנות ו/או רעד.	רגישות לקפאין
יש לצפות מראש עיכוב במסלול ההתפתחות עם יכולת שינוי לאורך זמן, לאפשר תמיכה, התאמה טוב בין הצפיות של הסביבה מבחינה חברתית וקוגניטיבית, למזער גורמי סיכון ללחץ ולניצול.	עיכובים התפתחותיים נפוצים בכל התחומים
להרגיל זמן שינה מוקדם ותוספת שעות שינה מאחר בני הגיל. שיפור והארכת זמן השינה יכול לסייע להפחית רגישויות ולשפר למידה.	צורך מוגבר בשינה

התאמות סביבתיות לשיפור היציבות ושינויים במגבלות יכולות לסייע בהפחתה של חרדה ותסכול	צורך בשגרה ומבנה קבוע
---	-----------------------

לקריאה נוספת:

[Bassett, A. S., McDonald-McGinn, D. M., Devriendt, K., Digilio, M. C., Goldenberg, P., Habel, A., ... & Swillen, A. \(2011\). Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. *The Journal of pediatrics*, 159\(2\), 332-339.](#)

[Fung, W. L. A., Butcher, N. J., Costain, G., Andrade, D. M., Boot, E., Chow, E. W., ... & García-Miñaur, S. \(2015\). Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. *Genetics in Medicine*, 17\(8\), 599.](#)