

המרפאה לגנטיקה התנהגותית

בנין התפתחות הילד, קומה 2 טל. 03-5302663 פקס 03-5302593

דף מידע לצוותי בית הספר ולמאבחינים

המרפאה לגנטיקה התנהגותית בשיבא, מרכזת את הטיפול בילדים, בני נוער ומבוגרים בעלי אבחנה של תסמונת 22q del. הטיפול בבית הספר, כמו גם חוות הדעת הנכתבת בעקבות אבחון, הינה ייחודית ומחייבת ראייה אינטגרטיבית של התלמיד. יחד עם זאת, על מנת שהתמונה תהיה מלאה ומקיפה, ריכזנו תחומים הידועים לגבי התסמונת הדורשים התייחסות מיוחדת לאורך שנות הלימודים. נשמח לענות על כל שאלה נוספת בעניין, בפנייה למרפאה.

מה היא תסמונת 22q del?

תסמונת 22q del היא תסמונת גנטית שכיחה יחסית, המתרחשת כתוצאה ממחיקה מיקרוסקופית של גנים בזרוע הארוכה של אחד משני כרומוזומי 22. ברוב המקרים המחיקה באזור הגנים הינה ללא סיבה (de novo), כאשר משמעות הדבר שאין מקרה נוסף במשפחה, שני ההורים ויתר בני המשפחה בריאים.

סימפטומים שכיחים בתסמונת 22-del

אצל בעלי תסמונת 22q del יכולים להופיע כ-180 סימפטומים שונים, כאשר ניתן לטפל ברוב הבעיות על ידי מומחים. חשוב לדעת, שישנה שונות רבה בין יחידים, לחלקם יש יותר סימפטומים ולאחרים פחות. פעמים רבות ישנו עיכוב התפתחותי ו/או שפתי, אשר דרש מעקב. ילדים רבים בעלי התסמונת עברו טיפולים פרא רפואיים שונים בעיקר טיפולי קלינאית תקשורת וכן רפוי בעיסוק או פיזיותרפיה. בגילאי הגן ובית הספר, בעקבות תקופות של אשפוז או ניתוחים, פעמים רבות הילדים מרבים להיעדר מהלימודים. המצבים הרפואיים בדרך כלל דורשים מעקב שוטף גם בבגרות על ידי מספר רופאים מומחים.

להלן רשימה של סימפטומים רפואיים שכיחים:

- חריגות בחיך המובילות לדיבור מאנפף
- מומי לב מולדים
- זיהומים חוזרים בילדים
- רמות סידן נמוכות
- פעילות לא תקינה של בלוטת התריס

מופעים שכיחים בתחום ההתפתחותי / לימודי:

- ליקויי למידה
- ליקויים בשפה אקספרסיבית (יכולת ההבעה)
- קשיים חברתיים
- בעיות רגשיות - נפשיות, בעיקר מסוג חרדה והפרעת קשב

חוקות מול אתגרים בלמידה:

תלמידים רבים המאובחנים עם תסמונת 22q del, ידרשו לסיוע לימודי במהלך שנותם במערכת החינוך. יחד עם זאת, לעיתים נקודות החוזק היחסיות עשויות להסוות את הצורך של התלמיד לעזרה, עד כיתות מאוחרות יחסית כאשר עולה הצורך להתמקד בפיתוח מיומנויות חשיבה ברמה גבוהה יותר.

תחומים נפוצים של חוזקה בלמידה:

- למידה וזיכרון מילולי
- קריאה; פענוח ואיות
- למידה טובה לאחר שינון ותרגול, בעיקר באופן חווייתי
- חוזקה בשימוש במחשב

תחומים מאתגרים נפוצים בלמידה:

- מתמטיקה / חשבון; לעיתים קרובות נמצא הפער לעומת בתחום המילולי
- תפקודים ניהוליים, זיכרון העבודה
- קושי הבנת הנקרא והנמקה מופשטת
- תחום הקשב והריכוז
- יכולות חברתיות ותקשורתיות

יכול התפקוד יכולה כאמור להיות שונה מאוד בין התלמידים, גם בין תלמידים המתפקדים באותה רמת האינטליגנציה הכללית.

- על כל תלמיד עם 22q del, מומלץ לעבור הערכה פסיכו-דידקטית על מנת להבין את הצרכים הספציפיים שלו לגבי הלמידה
- אצל מרבית בעלי התסמונת רמת התפקוד הכללית הינה בטווח הנורמה או בתחום הגבולי.
- לעיתים קרובות, מנת המשכל המילולית גבוהה משמעותית מאשר מנת המשכל הביצועית, עם נטייה להפרעת למידה לא מילולית
- הערכה נוספת בגילאים אלו מועילה לתכנון מוצלח של המעבר מבית ספר יסודי, לבית ספר בגילאי החטיבה והתיכון

- חשוב לבצע הערכות חוזרות גם לאחר גיל 18, על מנת לעקוב אחר שינויים, להנחות את הצוות החינוכי ובהמשך להעריך את הזכאות לתוכניות סיוע למבוגרים

מיומנויות חברתיות

בעלי תסמונת 22q del נוטים להיתקל בקשיים משמעותיים בתחומים אלה :

- נטייה לפירוש מלולי- קונקרטי
- להיות חרד ולחוץ משינויים בשגרה
- ליקויי דיבור או שפה המקשים לתקשר עם חברים
- קושי ברכישת מיומנויות חברתיות - יכולת לשתף, להביע צרכים וכו'
- שיקול דעת חברתי לקוי או תמימות, העלולים להוביל לפגיעות מוגברת

איך תלמיד עם 22q del יכול להראות בכיתה?

מאפייני התנהגות שאפשר לראות, זאת ללא קשר לתפקוד הקוגניטיבי, כוללים :

- התלמיד שקט, ביישן ולעיתים מבודד חברתית
- תלותי, להוט לרצות
- נראה צעיר מגילם הכרונולוגי
- התנהגויות מסוג התמדה (למשל דיבור / שאלות חוזרות ונשנות, קושי "להרפות" מנושא)
- ויסות עצמי לקוי, אך לרוב אינו מפריע במיוחד לתלמידים אחרים
- חרדות שונות, למשל : דאגה להיות בזמן, דאגת יתר לגבי אירועים קרובים, מצוקה עם כל שינוי בשגרה, חרדה כאשר יש צורך לדבר מול קהל או לקראת מבחנים

שיקולים חשובים לגבי תלמידים בעלי תסמונת 22q del :

מופע	הצעה לטיפול
עיכוב התפתחותי : • תסכול מוגבר לגבי פעילויות אקדמיות אשר מעבר ליכולות התלמיד. • סיכון מוגבר להיות מנוצל על ידי עמיתים	• יש לספק התאמות ייחודיות לצרכיו של התלמיד או תוספת תמיכה (למשל, שימוש במקלדת ושימוש בתוכנות אחרת מסייעות) • ליצור סביבה מובנית, עם כללים ברורים שיש לעקוב אחריהם. • לדאוג להתאים את הציפיות ליכולות הקוגניטיביות והחברתיות של התלמיד
היעדרות מימי לימוד עקב פגישות, מעקבים ובדיקות רפואיות ואחרות	• יש להיערך מראש לספק תמיכה נוספת • עודדו שימוש בספרי עבודה המאפשרים התקדמות אישית או אפשרו לקחת הביתה ספרים או הנגשת פעילויות השלמה
קושי בתפקודים הניהוליים	• שימוש בעזרים חזותיים, במילות מפתח וכרטיסי ניווט • לאפשר דוגמאות קונקרטיות ולהשתמש בהן באופן עקבי • לתת לתלמיד במידת האפשר משימות קטנות ומדורגות • רצוי לספק הוראות בשלבים, ובאופן ברור ותמציתי
לחזק את תחומי התעסוקה והכישורים הכרחיים לפעילות היומיום, תחומים בהם יוכל התלמיד להפגין את כישוריו	• לחזק את התחום החברתי, לעודד חשיפה, מפגשים ופעילויות קבוצתיות • רצוי לאפשר הערכה נוספת לגבי רמת ידיעות התלמיד באופן של התנסויות בפועל, ולא רק להעריך באופן של מבחנים • מומלץ לפנות לתוכניות המשלבות לימודים ועבודה, ומאפשרות לתלמיד לרכוש מיומנויות שונות

• הודע למטפל ו/או לצוות בית הספר במידה ויש שינוי בהתנהגות • פיתוח מערכת מעקב לתיעוד שינויים בחשיבה, ברגשות או התנהגות • חשוב לעבוד בשיתוף פעולה עם מטפלים ולערב מומחים במידת האפשר	בעיות רגשיות העולות סביב בגיל ההתבגרות או קודם לכן. • הפרעות חרדה, הפרעת קשב ואחרות הינן שכיחות. • סירוב ללכת לבית הספר הינו סימן אפשרי לבעיות בתחום הרגשי.
• תיעוד של שינויים בהתנהגות ותפקוד, ומעקב אחר תופעות לוואי, יעזור למשפחה ולאנשי מקצוע לדייק בטיפול הנדרש	צורך לשימוש בתרופות או טיפולים אחרים (לדוג': לתחום הקשב) הדורשים מעקב שוטף
• יש לעודד הפחתה בצריכת קפאין, במיוחד משקאות מוגזים דוגמת קולה או משקאות אנרגיה	רגישות לקפאין כגורם לחרדה, עצבנות ו / או רעידות.
• יש לעודד לשינה מוקדמת ויותר שעות שינה מאשר תלמידים בני אותו גיל	צורך מוגבר בשינה, אשר יכול לעזור להפחית את העצבנות ולשפר את הלמידה והתפקוד היום יומי

פרטים לגבי המלצות לבניית תוכנית התערבות: <https://www.22q-il.org/blank-5>

מידע נוסף: <http://www.22q.org/wp-content/uploads/2015/04/information-for-educators.pdf>