

Το σύνδρομο

ΤΗΣ ΕΛΛΕΙΨΗΣ ΤΟΥ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ 22Q 11.2

Βλατινού Πνεελόπη

Εργοθεραπεύτρια, Πρότυπο Κέντρο Λογοθεραπείας και Εργοθεραπείας, Αγ. Ανάργυροι

Βλατινού Έλενα

Ιατρός, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ρίου

Μικρούλης Δημήτρης

Επίκουρος καθηγητής Καρδιαχειρουργικής, Πανεπιστήμιο θράκης

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Di George, είναι ένα σπάνιο σύνδρομο της παιδικής ηλικίας. Οφείλεται σε μια χρωμοσωμική ανωμαλία και συγκεκριμένα στην έλλειψη του χρωμοσώματος 22Q11. 2. Το ενδιαφέρον που εμφανίζει το σύνδρομο αυτό, έγκειται στην πλειάδα των οργανικών και μη οργανικών συμπτωμάτων που το χαρακτηρίζουν. Στο άρθρο που ακολουθεί, παρουσιάζεται η κλινική εικόνα του συνδρόμου Di George και γίνεται αναφορά ενός περιστατικού στο οποίο κάναμε την ανάλογη εργοθεραπευτική παρέμβαση. Επιχειρείται δε, η εξαγωγή συμπερασμάτων που ενδεχομένως μας βοηθήσουν στο μέλλον στην καλύτερη αντιμετώπιση ανάλογων περιστατικών.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η έλλειψη του χρωμοσώματος 22 q11.2, είναι η γενετική βάση για το πιο κοινό σύνδρομο "διάμεσης διαγραφής", με επιπολασμό 1/4000-5000 γεννήσεις 1,2.

Παλαιότερα η έλλειψη του χρωμοσώματος αυτού, αναφερόταν σε σχέση με 3 σύνδρομα, που κατατάσσονταν ξεχωριστά:

1. Το σύνδρομο Di George (DGS)
2. Το Velo-cardial - facial syndrome: VCFS
3. Το "Κονοστελεχιαίο" σύνδρομο με ανωμαλίες προσώπου: "Conotruncal anomaly face syndrome. Σήμερα, γενετικές έρευνες έχουν αποδείξει ότι και τα τρία αυτά σύνδρομα ουσιαστικά είναι ένα αφού μοιράζονται μια κοινή χρωμοσωμική έλλειψη 1.

Συνοδά προβλήματα του συνδρόμου

α. Καρδιαγγειακά προβλήματα. Το 75% των ατόμων με έλλειψη του χρωμοσώματος 22 q11.2 εμφανίζουν συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες 1 όπως:

1. Ανωμαλίες αορτικού τόξου
2. Τετραλογία Fallot
3. Αιτησία πνευμονικής αρτηρίας
4. Κοινό αρτηριακό κορμό
5. Μετάθεση μεγάλων αγγείων 3,4

β. Αλλοιώσεις στα χαρακτηριστικά του προσώπου

Στο σύνδρομο αυτό συχνά παρατηρούνται ανωμαλίες και στα χαρακτηριστικά του προσώπου του ατόμου, οι οποίες είναι πιο έντονες κατά την παιδική ηλικία. Αυτές είναι:

- α. Μικρό στόμα
- β. Δυσπλασία λοβού αυτιού
- γ. Τετραγωνισμένη μύτη
- δ. Επίπεδη βάση μύτης
- ε. Ετερόπλευρες εκτοπίσεις εσωτερικού κανθού
- στ. Διογκωμένα βλέφαρα
- ζ. Υποπλαστική κάτω γνάθο
- η. Στενές βλεφαρικές σχισμές

γ. Ανοσοποιητική ανεπάρκεια λόγω της υποπλασίας του θύμου αδένου

δ. Δυσλειτουργία Μαλακής Υπερώας / Φάρυγγα, με ή χωρίς σχισμή του ουρανίσκου

Δυσλειτουργία στη μαλακή υπερώα/ φάρυγγα, παρουσιάζεται σε αρκετές περιπτώσεις ασθενών. Σε ποσοστό πάνω από 30% εμφανίζεται λειτουργική ανεπάρκεια "υπερώας/ φάρυγγα", η οποία σταδιακά οδηγεί σε σημαντικά προβλήματα κατάποσης και λήψης τροφής 1,5,6 .

ε. Υποασβεστοαιμία λόγω του υποπαραθυρεοειδισμού

στ. Αναπτυξιακά προβλήματα και προβλήματα συμπεριφοράς

Η ηλικιακή εξέλιξη των ασθενών με σύνδρομο 22

q11.2, παρουσιάζουν μειωμένο ύψος και βάρος 7. Παράλληλα εμφανίζουν σοβαρές ελλείψεις σε γνωστικό επίπεδο, που κυμαίνονται από μαθησιακές δυσκολίες έως νοητική υστέρηση (45%)1,7.

Συνοπτικά τα προβλήματα που συνοδεύουν το σύνδρομο είναι τα ακόλουθα:

- καθυστέρηση στη νευρολογική ανάπτυξη
- οπτικο/αντιληπτικά προβλήματα
- δυσπραξία
- κινητικά προβλήματα (κυρίως ισορροπίας, ρυθμού)
- υποτονία στη βρεφική ηλικία
- δυσκολία στη μάθηση
- προβλήματα κοινωνικής προσαρμογής και συμπεριφοράς 1,8,9 .
- προβλήματα συνεργασίας

ζ. Ψυχιατρικές διαταραχές με έναρξη στην εφηβεία

Το 20% των ασθενών με έλλειψη του χρωμοσώματος 22q 11.2, εμφανίζουν κατά την εφηβεία κάποιες μορφές ψυχική διαταραχή. Σε έρευνα που διεγεργήθηκε σε ασθενείς με σχιζοφρένεια, βρέθηκε ότι το 2-5% αυτών, είχαν το σύνδρομο 22q11.2 1,11,12.

ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η μεγάλη ποικιλία κλινικών συμπτωμάτων που εμφανίζει το σύνδρομο 22q 11.2, λειτουργεί περιοριστικά στη γρήγορη διάγνωση του. Παρόλα αυτά όμως, η διάγνωση μπορεί να γίνει μέσω:

- του χρωμοσωμικού ελέγχου της καταγραφής των συμπτωμάτων (καρδιακά προβλήματα, υποκαλιαιμία, δυσκολίες στη μάθηση κ.α.)
- της κλινικής παρατήρησης (εξωτερικά χαρακτηριστικά)

Η εργοθεραπευτική παρέμβαση στην πρώιμη ηλικία

Η πρώτη επαφή

Η πρώτη επαφή με ένα μικρό παιδί με σύνδρο-

μο 22q 11.2 είναι συνήθως δύσκολη καθώς τα περισσότερα παιδιά εμφανίζουν στοιχεία απομόνωσης και αντικοινωνικής συμπεριφοράς. Ο εργοθεραπευτής θα χρειαστεί αρκετή υπομονή και επιμονή, ποικιλία τεχνικού εξοπλισμού, σταθερό τόνο φωνής και ήπιο τρόπο συμπεριφοράς.

Βασικό ρόλο στη θέσπιση στόχων διαδραματίζει η αξιολόγηση στον κατάλληλο χρόνο. Οι πρώτες συνεδρίες, θα πρέπει να αφιερωθούν στο σκοπό αυτό.

Τα αποτελέσματα της αξιολόγησης-

Σε γενικές γραμμές, από την αξιολόγηση παιδιών με σύνδρομο 22q 11.2, προκύπτει ότι υπάρχουν ελλείψεις σε τομείς που αφορούν :

1. Δραστηριότητες καθημερινής ζωής (αυτοφροντίδα, ένδυση / απένδυση, λήψη τροφής, υγιεινή...)
2. Αντιληπτικές δεξιότητες (αδυναμία κατανόησης και εκτέλεσης απλών εντολών)
3. Γνωστικές δεξιότητες (προσοχή, συγκέντρωση, λεκτική και μη λεκτική επικοινωνία)
4. Κοινωνικές δεξιότητες (έλλειψη κοινωνικότητας, μειωμένη συνεργασία, αδυναμία αλληλεπίδρασης με το περιβάλλον)

Τι θα πρέπει να προσέξει ο εργοθεραπευτής κατά το σχεδιασμό και την εκτέλεση του προγράμματος του

Το σύνδρομο 22q 11.2, συνοδεύεται από μια πλειά-

δα οργανικών και μη προβλημάτων, ζήτημα που πρέπει να ληφθεί υπόψη κατά το σχεδιασμό και κυρίως κατά την εκτέλεση του θεραπευτικού προγράμματος.

1. Λόγω της καρδιακής δυσλειτουργίας, (και εφόσον η βαρύτητα της επιβεβαιώνεται ιατρικά), θα πρέπει να αποφεύγεται η έκθεση των παιδιών σε ιδιαίτερα στρεσογόνες δραστηριότητες και καταστάσεις. Συνιστάται λοιπόν: να υπάρχει ένα οργανωμένο περιβάλλον με τα απαραίτητα μόνο εργαλεία - παιχνίδια, να χρησιμοποιούνται κινητικές δραστηριότητες με μέτρο ώστε να μην υπάρξει κόπωση, έντονη εφίδρωση, δύσπνοια. (Παιχνίδια με 'τρέξιμο', απότομες κινήσεις, δραστηριότητες με τα χέρια ψηλά, καλό είναι να αποφεύγονται.) Να ελέγχονται πριν και κατά τη διάρκεια των δραστηριοτήτων οι σφύξεις του παιδιού (ψηλάφησης).

2. Όπως ήδη αναφέρθηκε, τα παιδιά με σύνδρομο 22q 11.2 εμφανίζουν σε μεγάλο σχετικά ποσοστό κάποια ψυχική νόσο κατά την εφηβεία. Τα συμπτώματα που συνοδεύουν την έναρξη όποιας μορφής ψυχικής ασθένειας, θα πρέπει να καταγραφούν και αν κριθεί αναγκαίο να τεθεί υπό ψυχιατρική παρακολούθηση 12.

ΣΥΝΟΠΤΙΚΗ ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Παιδί 4.5 ετών με σύνδρομο Di George προσήλθε στο κέντρο, για θεραπείες Λόγου και Έργου. Το παιδί ξεκίνησε και συμμετείχε στο πρόγραμμα δυο φορές εβδομαδιαίως. Η πρώτη αξιολόγηση της εργοθεραπείας, ανέφερε χαρακτηριστικά ανώριμου παιδιού, με έντονη προσκόλληση στους γονείς, με στοιχεία επιθετικότητας, κανένα δείγμα επικοινωνίας και άρνηση συνεργασίας. Ομοίως στην αναφορά της λογοθεραπείας αναφέρθηκε η έλλειψη επικοινωνίας με το παιδί και η χρήση της λέξης "μαμά" χωρίς κανένα συμβολισμό. Οι πρώτοι στόχοι που τέθηκαν στην Εργοθεραπεία, ήταν οι ακόλουθοι:

- οικειοθελής είσοδος του παιδιού στην αίθουσα (μέσω χρησιμοποίησης κινήτρων:γλυκών, μουσικής..)
- ελάττωση της επιθετικής του συμπεριφοράς (όχι καταστροφή αντικειμένων, κτυπήματα, κλάματα)
- οριοθέτηση του παιδιού: τι μπορεί και τι δε μπορεί να κάνει (το "ναι" να είναι πάντα συνώνυμο της αποδοχής και το "όχι" να υποδηλώνει την απαγόρευση)
- να καθίσει σε στρώμα και να παίξει με τη θεραπεύτρια

- να αρχίσει να υπακούει σε απλές εντολές: "δώσε"- "πάρε", "φύγε"- "έλα"
- να καθίσει στο τραπέζι για 10 και προοδευτικά για 20 και 30 λεπτά

Σταδιακά προστέθηκε στους στόχους η "συγκράτηση και χρήση μολυβιού" και η "αναγνώριση και ταύτιση εικόνων".

Οι πρώτες 3 συνεδρίες χαρακτηρίστηκαν από αποτυχία συνεργασίας με το παιδί. Διαρκώς έκλαιγε και έτρεχε προς την πόρτα. Η συνέχεια ήταν σαφώς καλύτερη με το παιδί να μπαίνει στην αίθουσα κρατώντας τη θεραπεύτρια από το χέρι. Και πάλη όμως καμία ιδιαίτερη συνεργασία δεν είχε επιτευχθεί. Το πρώτο βήμα έγινε μέσα από:

- απλές κινητικές ασκήσεις με σωματική επαφή και
- ασκήσεις χαλάρωσης όπου το παιδί άρχισε να κατανοεί ότι μπορεί να μοιραστεί το παιχνίδι του. Μετά την 4η συνεδρία η προσοχή και συγκέντρωση του παιδιού βελτιώθηκαν σημαντικά και ήταν σε θέση να εργαστεί καθισμένο για 15 λεπτά.

Στην 5η συνεδρία το παιδί εισήχθη στο ελεύθερο σχέδιο και έπειτα σε συγκεκριμένο-οριοθετημένο σχέδιο-σχήμα.

Μέχρι την 8η συνεδρία, το παιδί μπορούσε να ανταποκριθεί χρησιμοποιώντας μικρές κραυγές και να συννενοηθεί σε βασικό επίπεδο. Από τη συνεδρία αυτή και μετά, το παιδί ξεκίνησε "αναγνωρίσεις", "ταυτίσεις" και "ταξινομήσεις".

Τελειώνοντας τον 1ο μήνα το παιδί ξεκίνησε να εργάζεται πάνω στη γραφοκινητικότητα [| | // \ \ 0 κλπ] Στον 1,5 μήνα, κατάφερε κατά 70% να ταυτίζει εικόνες και να κάνει κατηγοριοποιήσεις.

Στο τέλος του 2ου μήνα μπορούσε να διακρίνει σχήματα και να τα κατασκευάσει. Επιπλέον ήταν σε θέση να διακρίνει έννοιες του χώρου (χωρικός προσανατολισμός: εμπρός, πίσω, μέσα, έξω κλπ). Αρχές 4ου μήνα άρχισε να εκπαιδεύεται πάνω στη σωματογνωσία και μπορούσε να αναγνωρίσει τα μέλη του

σώματος του. Επιπλέον, μέχρι το τέλος του μήνα είχε κατακτήσει όλες τις απαιτούμενες δεξιότητες για >αυτόνομη: ένδυση - απένδυση. (Τον ίδιο μήνα δυστυχώς το παιδί σταμάτησε τις θεραπείες στο κέντρο.)

Συμπερασματικά, το παιδί που εκπαιδεύσαμε, παρά την αρχική αξιολόγηση που το κατέτασσε στα παιδιά χαμηλού δυναμικού, μέσα σε 4 μήνες μπόρεσε να λειτουργήσει σε δυαδικό επίπεδο και να βελτιωθεί σημαντικά σε όλους τους τομείς.

1. Σε αυτό το χρονικό διάστημα εκφράστηκε ένα μεγάλο τμήμα του δυναμικού του που μέσω της αρχικής αξιολόγησης δεν είχε μπορέσει να καταγραφεί. Η 1η αξιολόγηση λοιπόν δεν ήταν αντικειμενική. Για αυτό ίσως ευθύνεται το μικρό χρονικό διάστημα που αφιερώθηκε για το σκοπό αυτό. Για επόμενες αντίστοιχες καταστάσεις, απαραίτητη θα ήταν μια "περίοδος παρατήρησης, συλλογής στοιχείων και αξιολόγησης" και όχι ο χρόνος μιας ή δυο συνεδριών. Με μια πιστότερη αξιολόγηση, ίσως η παρέμβαση να είχε καλύτερα ακόμη αποτελέσματα.
2. Η σημαντική έκφραση του δυναμικού του παιδιού, οφείλεται εν μέρη στη μέθοδο που χρησιμοποιήθηκε, μια μέθοδο πολλοπληθών ερεθισμάτων που έχουν τον ίδιο στόχο. Έτσι λοιπόν για την εκμάθηση μιας δεξιότητας χρησιμοποιήθηκαν πολλοί διαφορετικοί τρόποι και ερεθίσματα, σχεδόν ταυτόχρονα. Το παιδί απέρριψε τα στοιχεία που δεν του ταίριαζαν και "προσέλαβε" μόνο εκείνα που κατανοούσε. Αξίζει δε να σημειωθεί ότι η πλειοψηφία των ερεθισμάτων ήταν από κάποια στιγμή και μετά, σχετικά αυξημένων απαιτήσεων και επιπέδου σε σχέση με το επίπεδο του παιδιού ωθώντας το να κάνει ένα βήμα ακόμη πιο ψηλά στον αντιληπτικό και γνωσιακό τομέα, όπως και έκανε.

Βιβλιογραφία

1. Hiroyuki Yamagishi, "The 22q 11.2 deletion syndrome". *Keio J. Med* 2002; 51(2): 77-88
2. P. J. Scambler, "The 22q 11.2 deletion syndrome". *Hum. Mol. Genet* 2000; 9: 2421-2426
3. J. Liebman & M.D. Freed, "Καρδιαγγειακό Σύστημα" in *Nelson's Βασική Παιδιατρική*, β' τόμος. Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1996, σελ: 578.
4. G. Liebman, M.D. Freed: "Καρδιαγγειακό σύστημα" *Βασική Παιδιατρική*, Β' τόμος, Γ' Εκδ. Ιατρ. Εκδ. Πασχαλίδης . Αθήνα 1995, σελ 577-632.
5. Κ. Παπαδάτος, Δ. Λιακάκος, Κ. Σινανιώτης, Π.Σπυρίδης, Ι.Μαθιοδάκης, Ν. Μυριοκεφαλάκης . "Κυανωτικές συγγενείς καρδιοπάθειες- Κυκλοφορικό σύστημα" *Επίτομη Παιδιατρική*, Ιατρ. Εκδ. Λίτσας , Αθήνα 1999, σελ: 317-318.
6. P. C. Gillette, " The cardiovascular System" in *Nelson's: Essentials of pediatrics*, 2nd eds. W. B. Saunders, 1994, USA, page: 469-513.
7. A.K. Ryan, J.A. Goodship, D.I. Wilson, N. Philip, A. Levy et al: "Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q 11.2 deletions: a European collaborative study." *J. Med. Genet* 1997; 34: 798-804.
8. A. Swillen, K. Devriendt, E. Legius, P.Prinzie, A. Vogels, P. Ghesquiere: " The behavioral phenotype in velo- cardio- facial syndrome [V.C.F.] from infancy to adolescence." *Genet Couns.* 1999; 10 (1): 79-88.
9. J.A. Heineman de Boer, M.J.Van Haelst, M. Cordia- de Haan, I. Beemer: " Behavior problems and personality aspects of 40 children with cardio- facial syndrome. *Genet Couns* 1999; 10 (1): 89-93.
10. W. Yan, L.K. Jacobsen, D. M. Krasnewitch, X. Y. Guan, M.C. Lenare et al: " Chromosome 22q 11.2 interstitial deletions among childhood- schizophrenics & 'multi dimensionally impaired". *Am. J. Med. Genet.* 1998 Feb. 7;81: (1);41-43.
11. M. Karageorgiou, M.A. Morris B. Morrow et al: " Schizophrenia susceptibility associated with interstitial deletions of chromosome 22q 11.2". *Proc. Nation. Acad. Science. USA*1995; 92: 7612-7616.
12. S. Sugama, T. Namihira, R. Matsudca, N. Taira et al: " Psychiatric inpatients and chromosome deletions within 22q 11.2." *J. Neur. Neurosurg. Psychiatry.* 1999; 67: 803-806.