

La Síndrome de deleció 22q11.2

Informació per a educadors i membres d'equips de suport de l'escola

Llegir aquest document et pot ajudar a:

- Saber més coses sobre la síndrome de deleció 22q11.2 (22q11.2 DS)
- Conèixer com es comporta un alumne amb 22q11.2 DS a l'aula
- Aprendre què poden fer els educadors per ajudar als alumnes amb 22q11.2 DS
- Saber on poden trobar ajuda especialitzada els alumnes amb 22q11.2 DS

Què és la síndrome de deleció 22q11.2 i què la causa?

La Síndrome de deleció 22q11.2 (22q11.2 DS), una condició neurogenètica, és la síndrome de microdeleció més comuna afectant entre 1 de cada 2000 i 1 de cada 4000 naixements. Sovint, la 22q11.2 DS és un canvi genètic únic en una família, i no s'hereta dels progenitors (sobretot en les delecions clàssiques). Aproximadament 1 de cada 10 persones amb 22q tindran un progenitor afectat. No es coneixen totes les causes d'aquest canvi genètic, però la regió del cromosoma 22 on es dona el canvi sembla que és més susceptible als canvis i reordenaments genètics.

La deleció involucra la falta d'uns 50 gens que provoquen un trastorn sistèmic múltiple. La manifestació fenotípica és molt variable. Els problemes més comuns inclouen: cardiopatia congènita, anomalies palatines (incompetència velofaríngea, fissura palatina), immunodeficiència, hipocalcèmia, diferències en alimentació i gastrointestinals i trets facials dismòrfics.

La majoria dels individus afectats tenen algun grau de discapacitat intel·lectual i/o de desenvolupament, reptes en l'aprenentatge i l'àmbit social, així com dificultats en la parla i el llenguatge.

Altres noms amb els que s'havia conegut la síndrome, quan la seva descripció era només clínica són: Síndrome de DiGeorge, Síndrome velo-cardio-facial.

Trets comuns del 22q11.2 DS

S'han confirmat dotzenes de característiques clíniques en persones amb 22q11.2 DS. Algunes de les que s'observen més sovint inclouen:

Afectacions en el neurodesenvolupament i en la salut mental

- Discapacitat d'aprenentatge
- Discapacitat intel·lectual lleu
- Dèficit en el llenguatge expressiu
- Dèficit social
- Afectacions en la salut mental com ara ansietat, trastorn de dèficit d'atenció, trastorn de l'espectre autista, esquizofrènia

Afectacions mèdiques

- Anomalies del paladar, que comporten una parla nasalitzada
- Defectes congènits del cor
- Altres defectes congènits
- Infeccions recurrents durant la infància
- Nivells baixos de calci
- Afectacions al tiroides
- Convulsions/epilèpsia

Aquestes afectacions varien entre individus, alguns en tenen més, d'altres menys. I no tots els individus han de presentar totes les característiques ni al diagnòstic ni al llarg de la seva vida.

En el moment que els alumnes amb 22q11.2 DS arriben a l'escola, poden haver passat per diverses cirurgies i hospitalitzacions degut a les seves condicions mèdiques i sovint requereixen un control continu per part de múltiples especialistes. La majoria d'afectacions són tractables.

La logopèdia és una intervenció comuna.

Molts joves i adults no es diagnostiquen de 22q11.2 DS perquè les característiques sovint són subtils, difícils de reconèixer, inclús per professionals mèdics. I aquest decalatge al diagnòstic pot trigar inclús anys.

Fortaleses i reptes en l'aprenentatge

Molts alumnes amb 22q11.2 DS necessitaran algun tipus d'intervenció educativa especialitzada al llarg de la seva escolarització.

Àrees de fortalesa relativa

- Aprenentatge verbal i memòria de reconeixement verbal
- Lectura: descodificació i ortografia
- Aprenen millor de forma experimental que auditiva
- Estil d'aprenentatge concret, seqüencial
- Visual / ordinadors

Aquestes àrees de fortalesa relativa poden emmascarar la necessitat de suport de l'alumne fins a cursos superiors on l'aprenentatge es focalitza en el desenvolupament d'habilitats de pensament de més alt nivell.

Àrees habituals de dificultat

- Matemàtiques/aritmètica: sovint són notablement més pobres que les habilitats verbals
- Funció executiva; memòria de treball
- Comprensió lectora i raonament abstracte
- Atenció
- Habilitats socials i comunicatives

El funcionament pot variar molt entre els individus, inclús amb nivells de quocient intel·lectual (QI) similar.

- A tots els alumnes amb 22q11.2 DS se'ls hauria de fer una valoració psicopedagògica per entendre les necessitats específiques de cadascú
- La majoria d'individus amb 22q tenen un QI límit
- Aproximadament un terç es troben en la franja de discapacitat intel·lectual lleu.
- Alguns individus poden tenir una discapacitat de moderada a severa i alguns poden tenir un QI mig
- El perfil psicopedagògic dels nens a vegades mostra un QI verbal significativament més alt que el QI no verbal, el que evidencia un desordre en l'aprenentatge no verbal. Es tracta d'un perfil menys comú en nens més grans i adolescents.
- Alguns alumnes amb 22q11.2 DS tindran un deteriorament cognitiu al voltant dels 11 a 13 anys. Les valoracions repetitives ajuden a planificar millor les transicions de l'escola primària a l'escola secundària.

Les condicions mèdiques i de salut mental no prediuen habilitats o discapacitats en l'aprenentatge. Les valoracions repetitives després dels 18 anys són importants per monitoritzar canvis i orientar opcions educatives i professionals.

Habilitats socials en individus amb 22q11.2 DS

Els alumnes amb 22q11.2 DS tendiran a presentar dificultats significatives en les següents àrees:

- Tendeixen a ser pensadors literals i interpretar les paraules literalment (per exemple: no entenen les metàfores)
- Els canvis en la rutina o l'estructura els estressen i angoixen
- Presenten dèficits en la parla i el llenguatge, dificultant la comunicació amb els companys
- Adquisició d'habilitats socials – habilitat de compartir, expressar necessitats, prendre torns, etc.
- Determinar les normes socials i responent de forma apropiada als altres
- Sovint són objectiu de *bullying*
- Poca capacitat de judici social que els fa més vulnerables.

Trets clínics i estratègies suggerides

Tret	Estratègies suggerides
<p>Retard en desenvolupament funcional</p> <p>Increment en el grau de frustració i estrés crònic amb les activitats acadèmiques que són més elevades que les capacitats de l'alumne Risc més alt de que els companys s'aprofitin d'aquest alumne</p>	<p>Proporcionar adaptació i modificacions úniques a les necessitats de l'estudiant, com per a altres estudiants que necessiten suport addicional (per exemple, el teclat i l'ús de software de suport)</p> <p>Crear un ambient estructurat amb normes de funcionament clares Adaptar les expectatives a les capacitats cognitives i socials i a les limitacions de l'alumne</p>
<p>Menor temps d'aprenentatge degut a les constants visites mèdiques</p>	<p>Proporcionar suport addicional individualitzat a l'escola si és possible.</p> <p>Potenciar l'ús de llibres d'exercicis i activitats durant les absències escolars</p>
<p>Dèficits en la funció executiva</p>	<p>Utilitzar suport visual, recordatoris escrits i paraules clau.</p> <p>Donar exemples concrets i utilitzar la repetició.</p> <p>Donar als alumnes una (o potser dues) tasques petites enlloc de múltiples instruccions a la vegada Per a la resolució de problemes complexos proporcionar plantilles amb passos clars i concisos.</p>

<p>L'ocupabilitat i les habilitats necessàries per la vida diària semblen ser àrees de relativa fortalesa per les persones amb 22q</p>	<p>Els programes cooperatius són sovint una bona manera d'aprendre habilitats útils</p>
<p>Els símptomes de salut mental incloses l'ansietat i d'altres malalties psiquiàtriques poden aparèixer durant l'adolescència o inclús abans.</p> <p>Trastorns d'ansietat, per dèficit d'atenció i a vegades trets similars a l'autisme poden ser evidents a la infància.</p> <p>El rebuig a l'escola és un tret particularment preocupant.</p>	<p>Notificar canvis en el comportament als cuidadors i membres de l'equip escolar el més aviat possible.</p> <p>Desenvolupar un sistema per documentar canvis en els pensament, sentiments i conducta per ser d'ajuda</p> <p>Treballar de forma col.laborativa amb els cuidadors i professionals de la salut</p>
<p>La medicació o altres tractaments necessaris per problemes mèdics o psiquiàtrics podem tenir efectes positius però també negatius</p>	<p>Documentar els canvis en conducta i funcionament amb tractaments, per bé o per mal, serà útil per les famílies i pels professionals de la salut</p>
<p>La sensibilitat a la cafeïna és un factor contribuent a l'ansietat, la irritabilitat i/o els temors.</p>	<p>Afavorir la reducció del consum de cafeïna, especialment de cola, begudes energètiques i cafè.</p>
<p>Major necessitat de dormir, que pot ajudar a reduir la irritabilitat i millorar l'aprenentatge i el funcionament diari</p>	<p>Potenciar horaris regulars de son, anar aviat a dormir i dormir més hores que individus de la mateixa edat.</p>

Com es comporta un alumne 22q11.2 DS a l'aula?

Les característiques conductuals que es poden veure a l'aula en alumnes amb 22q11.2 DS inclouen ser / presentar:

- Callat, tímid, aïllat socialment i/o incòmode
- Depenent, ansiós de complaure
- Semblant més jove que la seva edat cronològica
- Comportaments perseverants (preguntes repetitives, dificultat de “deixar anar”)
- Capacitat d'autoregulació pobra però no són alumnes particularment disruptius
- Conductes similars a les descrites en persones amb TEA
- Angoixes (per exemple: arribar a l'hora, preocupació excessiva per events futurs, per canvis, per parlar en públic, per fer exàmens a l'aula amb els companys)

Què pot fer l'equip educatiu si sospita que té un alumne amb 22q11.2 DS?

- Comentar les preocupacions específiques amb altres membres de l'equip de l'escola que participin de l'educació d'aquella persona
- Si els pares pregunten sobre alguns d'aquests aspectes, se'ls pot dirigir al pediatra que pot fer una valoració més detallada.

Si es sospita un diagnòstic de 22q11.2 DS el seu metge pot sol·licitar valoració per un Genetista Clínic el qual podrà demanar un anàlisi de sang i mirar si té la deleció 22q11.2 DS. La prova genètica que més precisió aporta en aquests moments s'anomena array-CGH (cariotip molecular).

Un diagnòstic confirmat pot facilitar un seguiment mèdic multidisciplinar, mesures preventives i suports apropiats.

Conèixer el diagnòstic pot beneficiar l'estudiant, la família i els educadors:

- ✓ Disposar d'una explicació a les dificultats de l'alumne pot ajudar a donar un sentit d'alleujament i un millor coneixement d'expectatives i pronòstic
- ✓ Consell genètic i accessibilitat a recursos específics per conèixer més coses sobre la síndrome.

- ✓ Una informació acurada ajuda l'escola a oferir els millors recursos possibles.
- ✓ Els professionals de la salut i de l'educació podran aplicar estratègies preventives de cara a possibles problemes de salut física o mental que puguin aparèixer
- ✓ La planificació del futur pot ajudar a baixar el nivell d'estrés i angoixa de l'alumne i ajudar-lo a aconseguir el seu potencial total.

A Catalunya, l'Hospital de la Vall d'Hebron, l'Hospital de Sant Joan de Déu i l'Hospital Parc Taulí van ser nomenats Xarxa de Centres d'Expertesa en Malalties Cognitivo-Conductual de base genètica en edat pediàtrica (XUEC-MCC). Si creu que té un fill i/o alumne amb sospita d'aquesta entitat no dubti a demanar valoració a qualsevol d'aquestes unitats

Traducció de l'original "*Information for Educators and Members of School Resource Teams*" publicat per l'Hospital General de Toronto en col.laboració amb SickKids, The Hospital for Sick Children, Autors Lisa D. Palmer, Joanne C.Y Loo and Andrea Shugar. Revisat per la Dra. Anna M^a Cueto-Gonzalez, Metge adjunt de la Consulta de Genètica Clínica, Àrea de Genètica Clínica i Molecular, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Per qualsevol dubte podeu dirigir-vos a l'Associació Catalana de la Síndrome 22q al web www.22q.cat, correu electrònic info@22q.cat

Data de revisió 15 de setembre de 2018