



Understanding Chromosome & Gene Disorders

22q11.2 delecijos sindromas (Velo-Kardio-Facialinis Sindromas)



rarechromo.org

Šaltiniai

Šiame informaciniame lapelyje pateikta informacija iš dalies parengta remiantis publikuota medicinine literatūra.

Pateikiamas pirmasis autorius ir publikavimo data, kad galėtumėte ieškoti santraukų arba originalių straipsnių internete PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/). Jei pageidaujate, daugumą straipsnių paprašę galite gauti iš "Unique". Be to, šiame lankstinuke remiamasi 2010 m. atliktos "Unique" narių apklausos duomenimis. Kai buvo rengiamas šis lankstinukas, "Unique" turėjo 65 narius, turinčius "gryną" 22q11.2 deleciją, nepraradusius ar neįgijusius genetinės medžiagos iš jokios kitos chromosomos. Šių narių amžius svyruoja nuo kūdikystės iki 55 metų amžiaus suaugusiojo.

Keletas žmonių, aprašytų medicininėje literatūroje, ir septyni "Unique" nariai, turi ne tik 22q11.2 deleciją, bet yra netekę arba įgiję genetinės medžiagos viename iš kitos chromosomos pečių. Parastai tai atsitinka dėl chromosomų pokyčių, vadinamų translokacija. Kadangi šiems žmonėms nepasireiškia "grynosios" delecijos padariniai, šiame lankstinuke jie nenagrinėjami. "Unique" turi šių atvejų sąrašą iš medicininės literatūros ir "Unique" esančių asmenų kariotipus; juos galima gauti paprašius.

Velo-kardio-facialinis sindromas

Velo-kardio-facialinį sindromą (VKFS), dar vadinamą 22q11.2 delecijos sindromu, sukelia nedidelė trūkstama genetinės medžiagos dalis vienoje 22 chromosomos kopijoje. Normaliam vystymuisi ir funkcionavimui, chromosomose turi būti tinkamas genetinės medžiagos (DNR) kiekis - ne per daug ir ne per mažai.

Kaip ir daugumoje kitų chromosomų sutrikimų, net ir nedidelės 22 chromosomos dalies trūkumas gali padidinti įgimtų anomalijų, raidos atsilikimo ir mokymosi sunkumų riziką. Tačiau problemos skiriasi priklausomai nuo žmogaus.

Pagrindinė informacija apie chromosomas

Chromosomos yra kūno ląstelių branduolyje esančios struktūros. Kiekvienoje chromosomoje yra tūkstančiai genų, kuriuos galima laikyti atskiromis instrukcijų knygelėmis (arba receptais), kuriose yra visa genetinė informacija, nurodanti, kaip organizmui vystytis, augti ir funkcionuoti.

Chromosomos (ir genai) paprastai būna poromis, kurių po pusę paveldime iš tėčio ir mamos. Žmonės turi 23 chromosomų poras, iš viso 46 chromosomas.

Iš turimų 46 chromosomų dvi yra lytinės chromosomos, lemiančios lytį. Moterys turi dvi X chromosomas, o vyrai - vieną X ir vieną Y chromosomą. Likusios 44 chromosomos yra sugrupuotos į 22 poras, sunumeruotas nuo 1 iki 22, pagal dydį nuo didžiausios iki mažiausios. Kiekviena chromosoma turi trumpąjį arba mažąjį petį (p) (viršutinė chromosomos dalis) ir ilgąjį petį (q) (apatinė chromosomos dalis) (žr. 3 psl. esančioje schemeje).

Chromosomų delecijos

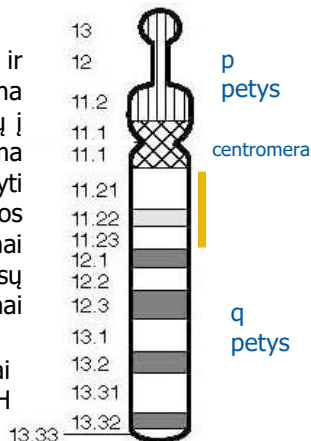
Tėvo spermatozoidas ir motinos kiaušialąstė turi tik po vieną kiekvienos chromosomos kopiją. Kai jos susijungia, susidaro viena ląstelė (zigota), kuri turi po dvi kiekvienos chromosomos kopijas. Kartais formuojantis kiaušialąstei ar spermatozoidui, dalis chromosomos gali nutrūkti arba išsidėstyti kitaip nei įprasta. Žmonės, kuriems nustatyta 22q11.2 srities delecija, turi vieną nepažeistą 22 chromosomą, tačiau dalies kitos chromosomos ilgojo peties trūksta (delecija arba iškrita). Daugumai žmonių, kurie turi VKFS, trūksta maždaug 40 genų, kurie gali turėti įtakos žmogaus mokymuisi ir fiziniam vystymuisi. Todėl manoma, kad dauguma klinikinių požymių greičiausiai pasireiškia dėl to, kad turima tik viena šių genų kopija (vietoj įprastų dviejų). Mes vis dar nežinome visko apie konkrečias

Šiuose regionuose esančių genų funkcijas. Be to, svarbu prisiminti, kad kiti vaiko genai, aplinka ir unikali asmenybė - visa tai lemia būsimą raidą, poreikius ir pasiekimus.

Žvelgiant į 22q11.2

Plika akimi chromosomų negalime matyti, tačiau jas nudažius ir padidinus šviesiniu mikroskopu galima pamatyti, kad kiekviena chromosoma turi savitą šviesių ir tamsių juostų raštą, panašų į horizontalias juostas. Taip vertinant vaiko chromosomas, galima (jei trūkstama dalis yra pakankamai didelė) pamatyti chromosomos lūžio vietas ir įvertinti, kokios genetinės medžiagos trūksta. Tačiau, kadangi trūkstamos medžiagos kiekis dažnai būna gana nedidelis, atliekant tokio tipo įprastinę analizę Jūsų vaiko chromosomos galėjo atrodyti normaliai. Todėl neabejotinai yra žmonių, kuriems 22q11.2 delecija dar nebuvo diagnozuota.

Ją nustatyti galima tik molekuline DNR tyrimo technologija. Kai kuriais atvejais atliekamas tyrimas, vadinamas FISH (fluorescencinė *in situ* hibridizacija), skirtas VKFS nustatyti.



Naujausias tyrimo metodas yra vadinamas lyginamąja genomo hibridizacija (angl. array-CGH, liet. vektorinė-LGH). Šis metodas rodo mažų DNR kiekių praradimus (ir padidėjimus) visose chromosomose. Vektorinė-LGH gali parodyti, ar tam tikri genai ar genų dalys turi vieną, dvi ar tris kopijas, ar jų visai nėra. Tokios labai mažos iškritos, kurių neįmanoma pastebėti net per didelio galingumo šviesinį mikroskopą, vadinamos **mikrodelecijomis**.

Aukščiau pateiktoje 22-os chromosomos schemoje ruožai sunumeruoti nuo centro link abiejų chromosomos pečių galų, pradedant nuo trumpojo ir ilgojo peties susijungimo vietos (vadinama centromera). Žmonėms, kuriems nustatyta 22q11.2 delecija, trūksta visos q11.2 srities arba jos dalies. Šios dalelytės vadinamos **intersticinėmis** delecijomis, nes trūksta 22-os chromosomos ilgojo peties dalies (q11.2 ruožo), tačiau likusi 22-os chromosomos ilgojo peties dalis (q12 ir q13 ruožai) išlieka. 22q11.2 ruožą sudaro apie 3 milijonai bazių porų. Atrodo, kad tai labai daug, bet iš tikrųjų tai sudaro tik 6 proc. 22-os chromosomos (vienos mažiausių chromosomų) DNR. 22-a chromosoma turi apie 49 milijonus bazių porų ir sudaro apie 1,5-2 proc. visos mūsų ląstelių DNR. Bazių poros - tai DNR cheminės medžiagos, sudarančios į kopėčias panašios struktūros "pakopų" galus.



VKFS arba Shprintzeno sindromas (Shprintzen 1978, Meinecke 1981) buvo aprašytas daktaro Roberto Shprintzeno, kuris pastebėjo pacientams būdingus veido bruožus ir širdies bei gomurio ydas. Šis sindromas taip pat dažnai vadinamas DiGeorge'o sindromu (Sedlacková 1955; Strong 1968; Kretschmer ir kt., 1968) pagal daktarą Angelo DiGeorge'ą, kuris šį sindromą aprašė 1960 m. 1992 m. buvo nustatyta, kad būklė, vadinama velo-kardio-facialiniu sindromu, ir būklė, daugelio vadinama DiGeorge sindromu, yra nulemta 22q11.2 delecijos

(Scambler 1992), todėl atsirado terminas **22q11.2 delecijos sindromas (22q11.2DS)**.

bp = bazių pora

Kb = kilobazių pora arba 1000 bazių porų

Mb = megabazių pora arba 1 milijonas bazių porų

Chromosomų tyrimo rezultatai

Jūsų gydytojas genetikas arba genetikos konsultantas galės paaiškinti, kurioje vietoje Jūsų vaikui įvyko chromosomos pokytis. Beveik neabejotinai gausite kariotipą - apibendrintą chromosomų struktūros tyrimo rezultatą. Tikėtina, kad VKFS atveju rezultatai bus panašūs į toliau pateiktą pavyzdį:

46, XX, del(22)(q11.2q11.2)dn

- 46 Bendras chromosomų skaičius Jūsų vaiko ląstelėse
XX Dvi lytinės chromosomos: XY - vyrams; XX - moterims
del Delecija, arba genetinės medžiagos trūkumas
(22) Delecija yra 22-oje chromosomoje
(q11.2q11.2) Chromosoma turi du lūžio taškus, abu 22q11.2 srityje, o genetinės medžiagos tarp šių lūžio taškų trūksta
dn Delecija įvyko *de novo* (arba kaip „naujas įvykis“). Ištyrus tėvų chromosomas, 22q11.2 chromosomoje nerasta nei delecijos, nei kitų chromosomų pokyčių. Mažai tikėtina, kad delecija buvo paveldėta ir beveik neabejotinai įvyko pirmą kartą šioje šeimoje šitam vaikui.

Be kariotipo arba vietoj jo jums gali būti pateikti vaiko molekuliniai tyrimų rezultatai, pavyzdžiui, FISH arba vektorinė-LGH. Tokiu atveju rezultatai gali būti panašūs į vieną iš toliau pateiktų pavyzdžių:

46,XX.ish del (22)(q11.2q11.2)(D22S134-)

- 46 Bendras chromosomų skaičius Jūsų vaiko ląstelėse
XX Dvi lytinės chromosomos: XY - vyrams; XX - moterims
Analizė buvo atliekama fluorescencinės in situ hibridizacijos (FISH) metodu
del Delecija, arba genetinės medžiagos trūkumas
(22) Delecija yra 22-oje chromosomoje
(q11.2q11.2) Chromosoma turi du lūžio taškus, abu 22q11.2 srityje, o genetinės medžiagos tarp šių dviejų lūžio taškų trūksta
(D22S134-) Trūksta vieno DNR segmento (žymens) kopijos, vadinamos D22S134

arr[hg19] 22q11.21(18894865-21808980)x1

- arr Analizė atlikta naudojant vektorinę-LGH
hg19 Žmogaus genomo rinkinys Nr. 19. Tai referentinė DNR seka, pagal kurią žymimi bazių porų numeriai. Kai randama daugiau informacijos apie žmogaus genomą, kuriami nauji „rinkiniai“ ir bazių porų numeriai gali būti tikslinami
22q11.21 22-oje chromosomoje yra du lūžio taškai, abu q11.21 srityje, ir tai yra delecijos sritis
18894865-21808980 Nustatyta, kad bazių porų tarp 18894865 ir 21808980 trūksta. Iš pirmojo ilgojo skaičiaus atimkite antrąjį ir gausite 2 914 115 (2,91 Mb). Tai yra trūkstamų bazių porų skaičius ir jis reiškia, kad yra tik viena šių bazių porų kopija, o ne dvi, kaip įprasta.
x1

Dažniausiai pasitaikantys požymiai

Kiekvienas asmuo turintis VKFS yra unikalus, todėl kiekvieno asmens sveikatos ir raidos problemos yra skirtingos. 22q11.2 delecijos klinikinė išraiška yra labai skirtinga net toje pačioje šeimoje, net ir tarp identiškų dvynių (Goodship 1995; Yamagishi 1998). Be to, nė vienas asmuo neturės visų šiame vadove išvardytų požymių. Tačiau išryškėjo keletas bendrų bruožų, būdingų VKFS pacientams:

- Širdies ligos (apie 70 proc.)
- Gomurio anomalija, dėl kurios kalba yra nosinė (apie 70 proc.)
- Būdingi veido bruožai
- Mažas kalcio kiekis kraujyje, vadinamas hipokalcemija (gali sukelti traukulius).
- Maitinimo sunkumai
- Inkstų problemos
- Vystymosi ir kalbos raidos atsilikimas
- Įvairūs mokymosi ir pažinimo sunkumai, nuo lengvų (dauguma atvejų) iki sunkesnių. Vaikams dažnai reikia pagalbos mokantis, nors kiekvienam vaikui reikiamos pagalbos lygis yra individualus
- Imuninės sistemos sutrikimai
- Augimo tempas gali būti kitoks nei bendros populiacijos, tačiau suaugusiųjų ūgis beveik visada yra normalus
- Elgesio, emocijų ir psichikos sutrikimai, įskaitant dėmesio deficito ir hiperaktyvumo sutrikimą (angl. ADHD), generalizuotą nerimo sutrikimą, o sunkiausiais atvejais - psichoze

Kaip dažnai pasitaiko 22q11.2 delecijos sindromas?

Tai dažniausiai pasitaikantis chromosomų delecijos sindromas ir antra pagal dažnumą įgimtų širdies ydų genetinė priežastis. Įgimta - tai būklė, su kuria vaikas gimsta. Skaičiuojama, kad jį turi 1 iš 2000 žmonių, o medicininėje literatūroje visame pasaulyje aprašyta daugiau kaip 1500 atvejų. Delecija vienodai dažnai pasitaiko vyrams ir moterims. Nepaisant VKFS paplitimo, dalis atvejų lieka nedidžios, nes požymiai gali būti lengvi ir/arba labai varijuojantys. Todėl manoma, kad iš tikrųjų VKFS gali būti dažnesnis nei yra apskaičiuota (Shprintzen 2008; Green 2009).

Ar yra žmonių su 22q11.2 delecijomis, kurie yra sveiki, neturi didelių sveikatos sutrikimų ar įgimtų defektų ir jų raida atitinka normą?

Taip, yra. Kai kuriems žmonėms, turintiems 22q11.2 deleciją, simptomai pasireiškia labai nežymiai. Kai kurių vaikų, turinčių VKFS, tėvai turi tą pačią deleciją, tačiau neturi jokių akivaizdžių neįprastų požymių ar vėluojančios raidos. Kitų tėvų, turinčių deleciją, požymiai yra tokie nežymūs, kad jie buvo diagnozuoti tik vėlesniame amžiuje, gimus vaikui su akivaizdesniais požymiais. Kai kurie vaikai, turintys VKFS, taip pat gali turėti tik lengvą klinikinę sindromo išraišką.

Kokios prognozės?

Literatūroje yra keletas pranešimų apie naujagimių mirtį, dažniausiai dėl sunkių širdies veiklos sutrikimų. Širdies ligų gydymo pažanga pagerino širdies ydas turinčių kūdikių prognozę, ir daugumai VKFS turinčių kūdikių širdies problemos sėkmingai gydomos (jos gali susitvarkyti savaime bėgant laikui arba gali prireikti chirurginio gydymo). Imuninės problemos paprastai laikui bėgant išnyksta. Kalbos problemų sprendimui logopedinė terapija demonstruoja gerus rezultatus, tačiau gali prireikti ir operacijos. Vaikams, neturintiems rimtų širdies ar kitų organų sutrikimų, gyvenimo trukmė neturėtų smarkiai sutrumpėti, o medicininėje literatūroje aprašyta daug suaugusiųjų su VKFS (žr. *Suaugusieji, turintys VKFS*, 18 psl.).

„Jos bendra sveikatos būklė yra labai gera. Ji laiminga ir sveika“ - 8 metai

Nėštumas ir gimdymas

Dauguma mamų, auginančių kūdikius su VKFS, nepatyrė jokių problemų nėštumo metu, gimdė normaliai ir tik po gimdymo sužinojo, kad jų vaikas turi VKFS.

Kadangi VKFS turintiems vaikams dažnai pasitaiko širdies ydos ir (arba) gomurio nesuaugimas, vaisiams, kuriems šios anomalijos aptinkamos prenatalinio ultragarsinio tyrimo metu antrąjį trimestrą, gali būti atliekamas chromosomų tyrimas (amniocentezė arba choriono gaurelių biopsija). Medicininėje literatūroje yra daug pavyzdžių, kai VKFS diagnozuota prenataliai (Goktolga 2008; *Unique*).

Trys „*Unique*“ mamos nėštumo metu turėjo polihidramnioną (neįprastai didelį vaisiaus vandenių kiekį). Polihidramnionas gali sukelti priešlaikinį gimdymą dėl per didelio gimdos išsiplėtimo. Polihidramnionas taip pat yra minimas ir medicininėje literatūroje (Vantrappen 1999; *Unique*).

Augimas ir maitinimas



Kūdikiai paprastai nėra per mažo ūgio ar svorio, o „*Unique*“ registruotas gimimo svoris varijuoja - vidutiniškai 2,92 kg. Maždaug ketvirtadalis pilnai išnešiotų „*Unique*“ kūdikių gimė mažo svorio (mažiau nei 2,6 kg) (*Unique*).

Gimimo svorio variacija (išnešiotų naujagimių):

nuo 1,871 kg iki 3,997 kg

Nors vaikai dažnai būna žemo ūgio, daugelis jų po brendimo pasiekia normalų suaugusiųjų ūgį. Tačiau atlikus 95 vaikų nuo 1 iki 15 metų amžiaus tyrimą, beveik pusė jų buvo mažo ūgio, lyginant su bendraamžiais, o apie 4 proc. iš jų buvo labai žemi. Daugelis

„*Unique*“ vaikų lėtai priaugo svorio ir yra žemi

bei liekno kūno sudėjimo (Weinzimer 1998; *Unique*). Tačiau

paauglystėje jų augimas vyksta įprastu tempu ir beveik visi turintys VKFS pasiekia normalų ūgį. Viena iš problemų, galinčių daryti didesnę įtaką augimui, yra sunki plaučių arterijos vožtuvo ar plaučių arterijos anomalija. Retais atvejais žemo ūgio vaikai su VKFS yra gydomi augimo hormonu.

Maitinimo sunkumai, ypač naujagimystės laikotarpiu, yra rimta problema, su kuria susiduria apie 30 proc. vaikų su VKFS.

Daugelis šeimų pastebėjo, kad jiems buvo naudinga maitinimo specialisto pagalba. Dėl gomurio silpnumo ir gastroezofaginio reflukso (GERL), kai maistas lengvai grįžta į maistinio takus, maistas gali pratekėti pro nosį (nosinė regurgitacija). „*Unique*“ tyrime beveik trečdalis kūdikių turėjo GERL. Paprastai tai galima pakankamai gerai kontroliuoti lėtu maitinimu, maitinant kūdikį pusiau vertikaliajame padėtyje ir, jei reikia, miegant su pakeltu lovos galu. Maisto tirštkliai ir paskirti vaistai, slopinantys skrandžio rūgštis išsiskyrimą, taip pat gali padėti kontroliuoti refluksą.

Jei šių priemonių nepakanka, kai kuriems kūdikiams gali būti naudinga fundoplikacija.



3 metai

Tai chirurginė operacija, skirta pagerinti vožtuvo, jungiančio skrandį ir stemplę, veiklai pagerinti (McDonald-McGinn 2004; *Unique*). Tačiau daugeliu atvejų fundoplikacija neturėtų būti reikalinga.

Dėl hipotonijos (žemo raumenų tonuso), būdingos kūdikiams su VKFS, gali kilti sunkumų žindant, čiulpiant, ryjant. Kūdikiams, turintiems gomurio nesuaugimą, taip pat gali būti sunku žįsti ir ryti. Kelios „*Unique*“ apklaustos mamos sėkmingai žindo savo kūdikius. Keletui „*Unique*“ kūdikių buvo naudingas nazogastrinis vamzdelis (NG vamzdelis, įkišamas per nosį iki skrandžio).

Kai kuriems iš šių kūdikių pakankamai subrendus, kad galėtų efektyviai žįsti, NG vamzdelį buvo galima išimti ir pradėti maitinti krūtimi arba iš buteliuko. Keliems kūdikiams, kuriems iš pradžių laikini NG vamzdeliai buvo naudingi, vėliau prireikė gastrostomos (specialios angos, kai maitinimas vyksta tiesiai į skrandį), kad būtų patenkinti jų mitybos poreikiai („*Unique*“).

Kai kurie vyresni kūdikiai ir maži vaikai turi sunkumų kramtant, jie gali žiaukčioti ar užspringti maisto gabalėliais, todėl jiems gali tekti ilgiau nei jų bendraamžiams valgyti trintą maistą, o maitinimo pirštais pradžių gali tekti atidėti vėlesniam laikui. Tėvai pastebėjo, kad šias problemas padeda spręsti maisto produktų tekstūros keitimas: tarkavimas, malimas, pjaustymas ar padažų dėjimas į maistą. Dėl šių maitinimo sunkumų nemažai šeimų kreipėsi į dietologą. Daugelis šeimų teigia, kad maitinimosi sunkumai dažnai išnyksta iki mokyklinio amžiaus („*Unique*“).

„Jam pasireiškia nosies regurgitacija. Jis turi pogleivinį gomurio nesuaugimą ir silpną čiulpimo refleksą. Kiekvieną kartą, kai pereidavome prie kito maitinimo etapo, jis sunkiai suvirškindavo kietą maistą ir užspringdavo kąsneliais. Jis dažnai vemia, kai gauna ko nors naujo.“ - 4 metai

Išvaizda

VKFS turintys vaikai gali tarpusavyje atrodyti panašūs, nors jiems būdingi veido bruožai dažnai būna labai nežymūs. VKFS turintys žmonės dažnai turi mažą burną ir smakrą, plačią nosies nugarėlę, kartais mažas ausis su ausies kaušelio sustorėjusiais kraštais. Veido bruožai keičiasi su amžiumi, o suaugus nosis gali tapti šiek tiek ryškesniu veido bruožu. Taip pat būdingi bruožai - šiek tiek atvira burna ir vešlūs galvos plaukai.

Vystymasis: sėdėjimas, judėjimas, vaikščiojimas (stambiosios motorikos įgūdžiai)

Kai kurių vaikų su VKFS raida yra visiškai normali, tačiau dažnai jie šiek tiek lėčiau nei kiti vaikai pasiekia stambiosios motorikos raidos etapus ir vėluoja išmokti ropoti bei vaikščioti. Taip gali būti dėl to, kad Jūsų vaikas labai sirgo ir kurį laiką praleido ligoninėje, arba dėl problemų, susijusių su delecija, pavyzdžiui, prastų motorinių įgūdžių, žemo raumenų tonuso (hipotonijos) ir nepakankamos koordinacijos. Hipotonija pasireiškia daugumai vaikų su VKFS, ir dažnai pagerėja su amžiumi; vis dėlto ankstyva fizioterapija ir ergoterapija gali būti naudinga. Kai kurie vaikai turi tik nedidelį raidos atsilikimą, kiti turi didesnių problemų. Pagal „*Unique*“ patirtį kūdikiai pradeda ropoti nuo 3 mėnesių iki 12 mėnesių (vidutiniškai 8 mėnesių), sėdėti nuo 6 mėnesių iki 20 mėnesių (vidutiniškai 10 mėnesių) ir ropoti nuo 6 mėnesių iki 21 mėnesio (vidutiniškai 13 mėnesių). Savarankiškai vaikščioti išmoksta nuo 12 mėnesių iki 2 metų 10 mėnesių (vidutiniškai 19 mėnesių).

Medicininėje literatūroje nurodoma, kad vidutinis vaikų su VKFS vaikščiojimo amžius yra 12 mėnesių, nors daugelis vaikų pradeda vaikščioti vėliau; vaikščiojimo pradžios amžius laikomas normaliu iki 18 mėnesių amžiaus. Dauguma vaikų vaikšto, šokinėja, lipa laiptais ir bėgioja, tačiau gali turėti pusiausvyros sunkumų (Fine 2005; *Unique*).



„Jis greitai šliaužia, o dabar pradeda vaikščioti. Jis visur lipa!“ - 20 mėn.

„Ji puikiai sėdi, vaikšto ir gali šiek tiek pabėgti bei šokinėti, taip pat gali lipti laiptais laikydama už turėklų. Lauke ji šiek tiek labiau nestabili - manau, kad ir mes labiau nerimaujame, kad ji gali nukristi ir susižeisti lauke. Ji drąsiai vaikšto ir bėga žole, tačiau judėjimas nelygiu šaligatviu yra sudėtingesnis.“ - 3 metai

„Ji neturi judėjimo problemų.“ - 8 metai

„Jos judėjimo galimybės yra geros, tačiau jai kiek sunkiau lipti laiptais.“ - 25 metai

Vystymasis: rankų-akių koordinacija ir vikrumas (smulkioji motorika) bei rūpinimasis savimi

Hipotonija taip pat gali turėti įtakos vaikų su VKFS smulkiajai motorikai, todėl jie gali ilgiau užtrukti kol išmoks paimti žaislus, laikyti buteliuką ar puodelį. Dėl to vaikai gali vėluoti išmokti savarankiškai maitintis, apsirengti (užtrauktukai ir sagos gali kelti didelių sunkumų) ir laikyti rašiklį, kad galėtų rašyti ar piešti. Kai kuriems vaikams padeda specialūs stambūs stalo įrankiai, puodeliai su rankenėlėmis ir tėvų pagalba pjaustant maistą. Tiems vaikams, kuriems sunku laikyti ir valdyti rašymo priemonę, dažnai lengviau įvaldyti klaviatūrą arba kompiuterio liečiamąjį ekraną („*Unique*“).

Taip pat gali užtrukti tualetu įgūdžių mokymas. Iš „*Unique*“ patirties matyti, kad tualetu įgūdžius VKFS vaikai įvaldė būdami nuo 2 metų iki 16 metų amžiaus (vidutiniškai 3,5 metų amžiuje) („*Unique*“).

„Dabar ji sauskelnes dėvi tik naktį. Įvertinta, kad jos smulkioji motorika yra geresnė nei bendroji, tačiau jai trūksta tam tikros smulkiosios kontrolės, pavyzdžiui, manipuluojant dėlionės detalėmis ar smeigtukais kišant į skylutes lentoje. Jai nekyla jokių sunkumų laikant stalo įrankius, buteliuką ar žaislus, o pieštuką ji jau taip pat puikiai laiko!“ - 3 *metai*

„Kai buvo mažas kūdikis, jam reikėjo padėti laikyti buteliuką, kol jam sukako 8 mėnesiai. Jis vis dar dėvi sauskelnes dieną ir naktį.“ - 4 *metai*

„Ji neturi problemų dėl smulkiosios motorikos, nenaudoja sauskelnių, gali pati nusiprausti duše, išsivalyti dantis ir išsiplauti plaukus. Ji yra normali aštuonmetė.“

„Ji turėjo nedidelių motorikos problemų, pavyzdžiui, su užtrauktukais ir sagomis, bet gavo pagalbos ergoterapijoje. Jai prireikė daugiau laiko nei įprastai, kad išmokytų naudotis puoduku tualete.“ - 10 *metai*

„Iki 9 metų jis naktimis buvo su sauskelnėmis.“

„Ji keistai laiko pieštukus ir rašiklius.“ - 25 *metai*

„Ji turi nedidelį drebulį ir yra šiek tiek nerangi.“ - 31 *metai*

Kalba ir bendravimas

Daugelis vaikų su VKFS išmoksta kalbėti be problemų. Tačiau kalbos raida dažnai būna šiek tiek vėluojanti. Taip gali būti dėl hipotonijos, gomurio ar ausų problemų. Paprastai vaikai su VKFS pirmuosius žodžius ištaria būdami maždaug nuo 18 mėnesių iki 2 metų amžiaus, tačiau kitą kalbos raidos etapą (trumpas frazes ir sakinius) pasiekia tik būdami nuo trejų iki penkerių metų amžiaus. Turintys gomurio nesuaugimą ar kitų gomurio problemų, gali susidurti su sunkumais tariant tam tikrus garsus. Maždaug 70 proc. asmenų, turinčių VKFS, kalba yra hiper-nazalinė („*nosinė*“), todėl juos gali būti sunkiau suprasti. Dėl šios priežasties tėvai ir globėjai gali neskirti pakankamai dėmesio pirmiesiems bandymams kalbėti. Dažniausiai pasitaikantis vaikų su VKFS artikuliacijos modelis yra „glotalinis stopas“ pakeičiant garsus, kuriems reikalingas burnos spaudimas. Tai artikuliacijos klaida, dažnai painiojama su „praleidimu“, kai garsas artikuliuojamas gerklose (skamba kaip kosulys) ir pakeičiamas garsu, kuris paprastai artikuliuojamas burnos ertmėje. VCFS atveju glotaliniai stopai dažnai pakeičia visus kitus sąskambius, išskyrus m, n ir ng. Apskritai vaikų su VKFS ekspresyvosios kalbos įgūdžiai yra labiau sutrikę, o recepcinės kalbos įgūdžiai yra stipresni, bet vis tiek sutrikę. Ekspresyvioji kalba paprastai sustiprėja kai vaikas yra ketverių ar penkerių metų amžiaus, tais atvejais, kai

taikoma logoterapija ir atliekama gomurio operacija.

Vis dėlto, jei artikuliacijos problemos nėra tinkamai sprendžiamos, jos gali išlikti ir ateityje (Fine 2005; Baylis 2008; Shprintzen 2008; *Unique*).

„Jis naudoja gestus, balso garsus, rodo pirštais ir gestikuluoja. Jis tik pradeda kalbėti.“
– 20 mėnesių

„Ji bendrauja kalbėdama ir moka keletą ženklų. Jos kalbos raida vėlavo, ir vis dar stipriai atsilieka, ypač garsų tarimas. Jos ekspresyvioji kalba yra prastesnė nei receptyvioji. Tiesą sakant, neseniai buvo nustatyta, kad jos receptyviosios komunikacijos įgūdžiai yra vidutiniai pagal jos amžių. Kalbant apie jos kalbos mokymą, svarbiausia yra kartojimas. Specifinis kalbos garsų kartojimas linksmai ir įdomiai jai labai padėjo.“ - 3 metai

„Jis kalba dviejų žodžių frazėmis; dažniausiai sunku suprasti, ką jis sako, jei jis neparodo pirštu ar nenusiveda parodyti, apie ką kalba.“
– 4 metai

„Ji pradėjo kalbėti būdama 7 metų. Ji komunikuoja ženklais, gestais ir gali šiek tiek kalbėti. Ji gali kalbėti pilniais sakiniais, bet didžioji jų dalis lieka nesuprantama.“ - 8 metai

„Ji vėlai išmoko perteikti jausmus ir emocijas. Jai reikėjo daug specifinės terapinės pagalbos, kad išmokytų vartoti žodžius, o ne agresiją ar įniršį.“ - 10 metų

„Jis dažniausiai vartoja pilnus sakinius, bet kartais vartoja netinkamą laiką. Jo kalba yra šiek tiek nosinė“. - 11 metų

„Jis neturi kalbos sutrikimų, tačiau vartoja trumpus sakinius ir yra linkęs atsakinėti į klausimus, o ne pats pradėti pokalbį.“ - 18 metų

„Ji geba kalbėti sudėtiniais sakiniais. Jai kartais sunku parinkti žodžius, bet paprastai ji geba rasti tinkamus. Jos kalba nosinė, todėl žmonėms sunku ją suprasti.“ - 20 metų

„Ji puikiai kalba! Iš pradžių jos kalba buvo labai nosinė.“ - 25 metai

Mokymasis

Daugelio neseniai atliktų tyrimų duomenimis, vidutinis vaikų su VKFS intelekto koeficientas yra tarp 70 ir 80. Vidutinis IQ bendroje populiacijoje yra 100 balų. Normalius IQ laikomas tarp 80-120 balų. Tai reiškia, kad šiek tiek daugiau nei pusės vaikų su VKFS, IQ yra žemesnis už normalų, nors beveik pusės jų IQ yra normos ribose. Beveik visi asmenys su VKFS turi specifinių mokymosi sutrikimų, pirmiausia problemų sprendimo, skaitymo suvokimo ir matematikos srityse. Dėl šių specifinių mokymosi sunkumų daugeliui vaikų mokykloje reikia specialios pagalbos. Dauguma vaikų mokosi bendrojo lavinimo mokykloje (beveik trys ketvirtadaliai „*Unique*“ vaikų), tačiau jiems gali prireikti tam tikros pagalbos klasėje arba specialiųjų poreikių pamokų. Likusiems 20-30 proc. vaikų naudinga lankyti specialiojo ugdymo mokyklą. Du nepriklausomi tyrimai parodė, kad mergaitėms, turinčioms VKFS, sunkumų kyla rečiau nei berniukams, tačiau ši sritis reikalauja tolimesnių tyrimų (Antshel 2005; Fine 2005; Okarsdottir 2005; Roizen 2007; *Unique*).

Dėl šių specifinių mokymosi sunkumų daugumai vaikų santykinai gerai sekasi skaityti, rašyti ir įsiminti, tačiau jiems sunkiau sekasi sudėtingesnės matematinės užduotys, abstraktus mąstymas ir problemų sprendimas. Tyrimas, kuriame analizuota 50 vaikų ir 90 paauglių, turinčių VKFS, parodė, kad skaitymas ir

rašymas buvo žemo-vidutinio lygio ribose (Woodin 2001; Antshel 2005). Nors VKFS turintys vaikai yra santykinai stiprūs skaityme, bet jiems gali būti sunku suprasti tekstą.

Jiems dažnai sunku suprasti laiko, formos, spalvos ir dydžio sąvokas. Vaikams būdingas nestruktūruotas mąstymas bei užsifiksavimas ties viena tema ar idėja. Abstraktus mąstymas gali būti sudėtingas, nes vaikai linkę mąstyti pažodžiui. Duomenys rodo, kad vaikai, turintys VKFS, turi geresnius verbalinės nei regimosios atminties įgūdžius ir geresnius skaitymo nei matematikos įgūdžius, todėl jie dažnai apibūdinami kaip turintys neverbalinio mokymosi sutrikimą. Jie mokosi vizualiai, mieliau stebi ir kopijuoja, o ne sprendžia problemas. Siekiant kuo geriau mokyti, galima taikyti specialius mokymo metodus, kurie padeda ugdyti šiuos įgūdžius. Naudingas mokymas mažose grupėse arba individualus mokymas. Nurodymai bei instrukcijos turėtų būti aiškūs ir konkretūs, vartojami trumpi sakiniai ir kartojami pagrindiniai žodžiai.

Vaikams su VKFS naudinga turėti daug kartojimo ir rutinos. Kompiuterizuotas mokymasis taip pat gali turėti naudos. Jiems taip pat gerai sekasi su muzika, o mokymasis naudojant muzikinius šablonus gali būti svarbi edukacijos priemonė (Shprintzen 2000; *Unique*).



4 metai 3 mėnesiai

Neseniai atliktas 172 asmenų su VKFS tyrimas, kurių amžius nuo 5 iki 54 metų. Jis parodė, kad vaikų ir paauglių intelekto koeficientas suaugus mažėja (Golding-Kushner 1985; Green 2009). Ši sritis taip pat reikalauja tolimesnių tyrimų.

„Jis mėgsta kompiuterį ir pats mokosi kompiuterinių žaidimų. Visą, kas yra elektroninė įranga, jis gali greitai suprasti.“ - 4 metai

„Sunkiau sekasi matematika, tačiau ji gerai skaito, lanko kūno kultūrą ir muziką.“ - 8 metai

„Mokykloje ji gauna pagalbos mokymuisi ir elgesii. Jai reikia tvarkos, struktūros ir aiškių lūkesčių. Jos matematikos įgūdžiai pagerėjo, kai ji išmoko čiuožti ant ledo per Specialiąją olimpiadą! Jos dailės įgūdžiai nuostabūs. Darbštumas jai labai padeda.“ - 10 metų

„Jis mokosi specialiųjų ugdymo poreikių padalinėje bendrojo lavinimo mokykloje. Jam sunkiai sekasi techniniai dalykai, pavyzdžiui, matematika ir gamtos mokslai, tačiau geriau sekasi gimtoji kalba, dailė ir kt. Jis skaito jaunesniems vaikams skirtas knygas, moka piešti ir rašyti (nelabai tvarkingai, bet gerai).“ - 11 metų

„Dabar jam 18 metų, o jo kalbos gebėjimai atitinka 12 metų. Jam labai sunku skaičiuoti, tačiau jis išlaikė keletą baigiamųjų egzaminų. Dabar jis mokosi žemės ūkio koledže.“

„Jos stipriosios sritys yra muzika, dailė, socialinis sąmoningumas ir drama. Ji išlaikė 3 egzaminus ir mokosi universitete. Ji skaito viską - nuo vadovėlių iki romanų.“ - 20 metų

„Ji mokėsi bendrojo lavinimo mokykloje. Jai nesiseka matematika, bet gerai sekasi gimtoji kalba“. - 25 metai

„Jai gerai sekasi menai ir ji mėgsta skaityti bulvarinio stiliaus žurnalus.“ - 31 metai

Labiausiai tikėtini klinikiniai požymiai

■ Širdies ydos

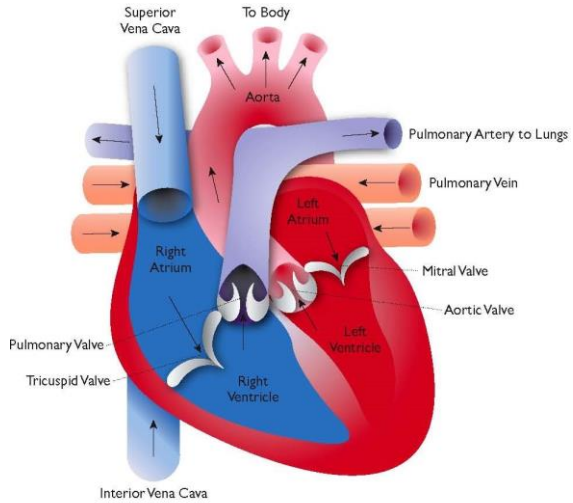
VKFS yra antra pagal dažnumą chromosominė patologija po Dauno sindromo, susijusi su įgimtomis širdies ydomis. Širdies ydų turi apie 70 proc. pacientų su VKFS. Būtent dėl širdies patologijos dažnu atveju pacientams būdavo paskiriami genetiniai tyrimai ir diagnozuota VKFS (McDonald-McGinn 1999; Repetto 2009; *Unique*).

Dėl to, kad širdies ydos yra dažnos, kūdikiams ir vaikams su VKFS turėtų būti ištiriama širdis. Tyrimai paprastai apima echokardiogramą (tai širdies struktūros ir funkcijos tyrimas, atliekamas ultragarso aparatu, labai panašiu į tuos, kurie naudojami nėštumo metu), arba elektrokardiogramą (ja stebimas širdies ritmas).

Tai nėra invazinės procedūros, jos visiškai nekenksmingos ir neskausmingos. Jei nustatoma širdies yda, kai kuriems kūdikiams ir vaikams prireikia chirurginės operacijos, kad būtų pašalinta problema. Operacijos dažnai atliekamos dar naujagimystėje. Jei jūsų vaikui širdies yda nebuvo diagnozuota dar kūdikystėje, nedideli pakitimai gali būti nustatyti vėlesniame amžiuje. Todėl rekomenduojama atlikti širdies būklės įvertinimą net ir tiems vaikams, kurie neturi įgimtų širdies ydų. Dauguma šių vėliau išsivystančių pokyčių yra nežymūs.

Dažniausiai pasitaikančios širdies ydos yra pertvaros defektai, tačiau akivaizdžiausios ir lengviausiai nustatomos anomalijos yra susijusios su pagrindinėmis širdies kraujagyslėmis, pavyzdžiui, aorta ir plaučių arterijomis. Dažniausiai pasitaikančios širdies ydos yra Fallot tetrada, *truncus arteriosus* ir aortos lanko defektai. Skirtingiems asmenims diagnozuotos širdies ydos gali būti izoliuotos arba daugiabinės (McDonald-McGinn 1999, Carotti 2008; *Unique*). Jos apima:

Fallot tetrada (nustatyta 22 proc. asmenų su VKFS, o apie 15-25 proc. visų Fallot tetrados atvejų yra pacientai su VKFS). Sudėtinės širdies ydos apima ir skilvelių pertvaros defektus (žr. 13 psl.), ir obstrukciją iškart po vožtuvu esančioje arterijoje, vedančioje į plaučius. Mėlynasis (deguonies netekęs) kraujas negali lengvai patekti į plaučius pasiimti deguonies, todėl dalis jo per angą patenka į kitą širdies kamerą, iš kurios jis pumpuojamas po visą kūną. Jei nėra kitų rizikos veiksnių, daugiau kaip 95 proc. kūdikių, kuriems nustatyta Fallot tetrada, yra sėkmingai operuojami pirmaisiais gyvenimo metais.



A normal heart

Aortos lanko defektai (nustatyta 15 proc. asmenų su VKFS). Aorta yra pagrindinė kraujagyslė, kuria deguonies turtingas kraujas iš širdies teka į kitus kūno organus. Kraujas iš širdies pirmiausia pakyla į krūtinę, kad kraujagyslėmis pasiektų rankas ir galvą. Paskui pasuka žemyn, sudarydamas pusapskritę arką, ir juda link apatinės kūno dalies. Aortos lanko defektai apima aortos lanko dalies nebuvimą arba jos nutrūkimą.

Skilvelių pertvaros defektai (angl. *Ventricular septal defects, VSD*). Anga sienelėje tarp dviejų širdies kamerų (skilvelių). Dėl šios angos kraujas iš kairės kameros gali patekti į dešinę, todėl padidėja kraujo tėkmė į plaučius. Gydytas nustatomas individualiai. Nedideli VSD gali užsidaryti savaime; didesni VSD paprastai gydomi chirurginiu būdu, siekiant išvengti plaučių komplikacijų (išsivystančių dėl padidėjusio kraujo pritekėjimo).

Truncus arteriosus (pasitaiko 7 proc. sergančiųjų VKFS). Vietoj to, kad iš abiejų širdies pusių ieseitų atskiros kraujagyslės, kūdikiui su *truncus arteriosus* iš širdies ieseina viena kraujagyslė, kuri vėliau šakojasi į kraujagysles, einančias į plaučius ir likusį kūną. Ši didžioji kraujagyslė paprastai yra virš abiejų skilvelių, o viršutinės sienelės tarp abiejų kamerų dalies nėra, todėl susidaro VSD. Paprastai tokiais atvejais reikalingas ankstyvas chirurginis gydymas.

Kraujagyslių žiedas (pasireiškia penkiems procentams asmenų su VKFS). Tai nenormalus aortos (žr. schemą 12 psl.) ir (arba) aplinkinių kraujagyslių išsidėstymas.

Prieširdžių pertvaros defektai (angl. *Atrial septal defects, ASD*). Anga raumeninėje sienelėje tarp dviejų širdį užpildančių kamerų. Dalis kraujo teka iš kairės į dešinę pusę, todėl padidėja į plaučius patenkančio kraujo kiekis. Gydytas priklauso nuo defekto tipo, nuo to, ar jis užsidaro savaime, ir nuo jo dydžio. Gydytas gali apimti medikamentinį gydymą, vaistų, padedančių širdžiai geriau veikti, vartojimą, galimos infekcijos į vidinius širdies paviršius kontrolę ir chirurginį gydymą.

Aortos lanko anomalija. Šios anomalijos atsiranda dėl neįprastų aortos lanko arterijų vystymosi modelių, pavyzdžiui, prenatalinių kraujagyslių, kurios paprastai sunyksta, išlikimo ir kraujagyslių, kurios paprastai toliau vystosi, degeneracijos.

Kiti - plaučių stenozė (arterijos, iš kurios kraujas patenka į plaučius, įėjimas yra neįprastai siauras). Paprastai susiaurėja plaučių vožtuvas ir pati plaučių arterija); hipoplastinės kairės širdies sindromas (kairioji širdies pusė nėra tinkamai išsivysčiusi ir yra labai maža); dviburis aortos vožtuvas (įgimtas aortos vožtuvo defektas, kai vožtuvas turi tik du, o ne tris bures. Aortos vožtuvas užtikrina, kad kraujas tekėtų tik viena kryptimi. Kai vožtuvas yra dviburis, jis gali būti nesandarus).

■ Gomurys

Gomurio („burnos stogo“) anomalija yra viena iš dažniausiai pasitaikančių ydų asmenims su VCFS. Dažniausiai pasitaikanti problema yra velofaringinis nepakankamumas (angl. VPI), kuris pasireiškia maždaug 70 proc. asmenų su VKFS. Velofaringinis mechanizmas yra atsakingas už garso energijos ir oro slėgio perdavimą burnos ertmėje ir nosies ertmėje. Kai šis mechanizmas sutrinka, vožtuvas nevisiškai užsidaro ir gali išsivystyti velofaringinis nepakankamumas. Tai gali būti struktūrinė problema (trumpas gomurys), funkcinė problema (velofaringinių raumenų silpnumas) arba jų derinys. Kartais gomurys vystymosi metu susiformuoja neteisingai. Dėl to „burnos stoge“ atsiranda anga. Lūpos nesuaugimas atsiranda, kai viršutinę lūpą formuojantys audiniai nesusilieja prenatalinio

vystymosi metu. Šis defektas tarp VKFS turinčių žmonių yra sutinkamas daug rečiau. Gomurio nesuaugimas gali prisidėti prie ankstyvojo vaiko maitinimo sunkumų. Mažiausiai 25 proc. žmonių su VKFS, turi skilusį liežuvėlį (liežuvėlis yra maža V formos atauga, esanti minkštojo gomurio gale).

Kūdikiai, turintys gomurio anomalijų, dažnai vemia per nosį, o vėliau jų kalba būna „hipernazalinė“, todėl vaiką gali būti sunku suprasti (žr. "Kalba" 9 psl.).

■ Imunitetas

Daugeliui kūdikių ir vaikų su VKFS dėl imuninės sistemos sutrikimų dažnai kartojasi infekciniai susirgimai. Kūdikių ir mažų vaikų imuninę sistemą kontroliuoja krūtinėje esanti užkrūčio liauka, kuri kartais gali būti iš dalies ar visiškai išnykusi arba tiesiog veikti nepakankamai gerai. Vėlgį, simptomai gali būti lengvi arba sunkūs. Dažnai vaikai tiesiog yra jautresni peršalimo ligoms, virusinėms infekcijoms ir grybelinėms infekcijoms. Vaikams su VKFS, kurie dažnai serga infekcinėmis ligomis, reikėtų patikrinti imuninę sistemą, o tuos, kuriems nustatytos imuniteto problemos, nukreipti pas imunologą. Skiepai turėtų būti vertinami individualiai, o vaikams, turintiems rimtų imuninės sistemos sutrikimų, reikėtų vengti gyvų vakcinų. Daugumos vaikų būklė su amžiumi pagerėja, tačiau kai kurie vaikai dažniau serga ir vėlesnėje vaikystėje bei suaugę. Kai kuriems vaikams išsivysto autoimuninės ligos, susijusios su imuniteto nepakankamumu, pavyzdžiui, juvenilinis reumatoidinis artritas (juo serga penki „*Unique*“ nariai), idiopatinė trombocitopenija (mažas trombocitų skaičius), vitiligo (depigmentuoti odos plotai) ir Graves liga (skyd liaukės hiperaktyvumas) (Smith 1998; Sullivan 1999; Davies 2001; Sullivan 2004; *Unique*).

■ Hipokalcemija (kalcio trūkumas)

Kalcis yra svarbus organizmui, nes veikia nervų galūnėles ir raumenis. Daugiau nei pusės visų vaikų su VKFS kalcio kiekis kraujyje yra normos ribose, tačiau mažiau nei pusei visų vaikų su VKFS būna nustatoma hipokalcemija (mažas kalcio kiekis kraujyje). Dėl to mažiems vaikams gali atsirasti drebulys, o sunkiais atvejais - traukuliai, raumenų mėšlungis arba burnos ir pirštų dilgčiojimas. Tikėtina, kad jūsų kūdikio kalcio kiekis bus stebimas gydytojų. Šią problemą sukelia prieskydinės liaukos, gaminančios hormoną, vadinamą paratiroidiniu hormonu (PTH), anomalijos. Mažas kalcio kiekis paprastai išnyksta kūdikystėje, dauguma vaikų šią problemą „išauga“ iki pirmojo gimtadienio, tačiau kai kuriems vaikams kalcio papildų reikia ilgesnį laiką. Lengvesnius simptomus galima gydyti pieno gėrimu prieš miegą. Buvo pastebėta, kad hipokalcemija atsinaujina vėlesniame vaikų amžiuje vaikui sergant infekcinėmis ligomis ir (arba) brendimo metu, kai vėl gali prireikti kalcio papildų. Mažai tikėtina, kad jūsų vaikui hipokalcemija išsivystys vėlesnėje vaikystėje, jei jis jos neturėjo būdamas kūdikiu (Van den Bosch 2002; Repetto 2009; *Unique*).

■ Inkstai ir šlapimo takai

Maždaug trečdaliui vaikų su VKFS yra stebimi inkstų sutrikimai. Tai gali būti inkstų formavimosi arba veiklos sutrikimai, pvz., kai trūksta vieno inksto, kai inkstai būna deformuoti arba kai vaikas turi veziko-ureterinį refliuksą (kai šlapimas iš šlapimo pūslės teka aukštyn atgal į inkstus ir gali juos pažeisti). Be to, kai kurie vaikai serga šlapimo takų infekcijomis arba šlapinasi į lovą (Wu 2002; *Unique*).

■ Traukuliai

Traukuliai gali pasireikšti ir vaikams, ir suaugusiesiems, kurie turi VKFS. Traukuliai gali išsivystyti dėl įvairių priežasčių, įskaitant hipokalcemiją, tačiau daugeliu atvejų VKFS traukuliai yra neurologinio pobūdžio ir juos galima disgnozuoti atlikus EEG tyrimą. Priepuoliai gali prasidėti bet kuriuo gyvenimo laikotarpiu ir varijuoti nuo lengvų "sąmonės netekimo" epizodų iki sunkių didžiųjų epilepsijos priepuolių. Daugumai asmenų traukuliai yra gerai kontroliuojami vaistais.

■ Regėjimas

Akių pažeidimai, būdingi asmenims su VKFS, apima vingiuotas tinklainės kraujagysles, mažus regos nervo diskus, mažas akis, rainelės skilimus (kolobomas) ir strabizmą (žvairumą), kai viena arba abi akys gali būti pasuktos į vidų, į išorę arba į viršų.

■ Klausos

Kai kurie vaikai su VKFS turi klausos sutrikimų. Dažniausiai pasitaiko kondukcinis klausos sutrikimas, kurį sukelia vidurinėje ausyje esantis skystis (angl. "glue ear" arba serozinis vidurinės ausies uždegimas). Šis sutrikimas paprastai išnyksta vaikams augant ir gerėjant jų imuninei sistemai, todėl tai paprastai yra laikinas klausos sutrikimas. Tačiau skystis vidurinėje ausyje gali pabloginti vaiko klausą tuo metu, kai tai labai svarbu kalbos ir kalbėjimo raidai. Todėl, jei skystis ausyje išlieka, vaikams gali prireikti atlikti vidurinės ausies drenažą (būgnelyje daroma anga, sujungianti būgnelio ertmę su išorės erdve, o tai padeda normalizuoti spaudimą vidurinėje ausyje ir skystis gali lengvai ištekėti). Vienam „*Unique*“ vaikui (*Unique*) buvo nustatytas neurosensorinis klausos sutrikimas.

■ Kaulai ir skeletas

Stuburo slankstelių anomalijos yra dažnos tarp VKFS pacientų, todėl gali prireikti operacijos. Dažniausiai pasitaikanti problema yra stuburo iškrypimas (skoliozė), tačiau pasitaiko ir atskirų slankstelių pakitimų. Retai pasitaiko papildomų šonkaulių, papildomų rankų ir kojų pirštų, menčių kaulų patologija, kartais - priešlaikinis kaukolės kaulų susiliejimas (kraniosinostozė), kurį prireikus galima spręsti chirurginiu būdu. Kai kurių vaikų pirštai yra siaurėjantys link galų. Daugelį vaikų naktimis arba ilsintis po fizinio krūvio vargina kojų skausmai ir mėšlungis. Tai gali būti dėl įtemptų kojų raiščių arba pėdos ar čiurnos sąnarių anomalijų, tačiau daugeliu atvejų priežastis lieka nežinoma. Dažnai šiems skausmams padeda raumenų tempimo pratimai ir (arba) ortopediniai batų vidpadžiai. Keletas „*Unique*“ vaikų turėjo kyšančius į viršų antruosius kojų pirštus, arba antruosius, kurie dengia trečiuosius kojų pirštus (Ryan 1997; *Unique*).

■ Virškinimas

Viena iš problemų - vidurių užkietėjimas, su kuriuo susiduria trys ketvirtadaliai „*Unique*“ vaikų su VKFS; apie tai taip pat rašoma ir medicininėje literatūroje. Šią problemą gali padėti išspręsti mitybos pokyčiai ir (arba) vaistai (Ryan 1997; *Unique*).

■ Dantys

Apskritai chromosomų sutrikimų turintys vaikai su dantų problemomis susiduria dažniau nei jų bendraamžiai. Tiek *"Unique"*, tiek medicininėje literatūroje pastebėtos dantų problemos apima silpną dantų emalį, kariesą ir kreivus dantis. Rekomenduojama reguliari ir kokybiška dantų priežiūra (Ryan 1997; *Unique*).

■ Lytinių organų anomalijos

Nedidelės lytinių organų anomalijos būdingos kūdikiams su VKFS, jos dažniausiai pasireiškia berniukams. Dažniausiai pasitaikanti problema yra kriptorchidizmas (nususileidusios į kapšelj sėklidės). Jei sėklidės laiku nususileidžia savaime, jas galima nuleisti nesudėtinga chirurgine operacija. Taip pat dažnai pasitaiko hipospadija (kai šlaplės anga varpoje yra ne ties jos galu) (Ryan 1997; *Unique*). Gimdos nebuvimas mergaitėms buvo aprašytas daug retesniais atvejais (*Unique*).

Elgesys

Vaikų su VKFS socialiniai įgūdžiai dažnai būna išvystyti nepakankamai, todėl jiems gali būti sunkiau susirasti draugų. Šias problemas gali lemti jų mažas ūgis ir neaiški kalba. Vaikai paprastai geriau jaučiasi jiems pažįstamuose situacijose ir su gerai pažįstamais žmonėmis. Vaikai su VKFS dažnai būna drovūs, nesubrendę, impulsyvūs, pernelyg patiklūs ir susiduria su didele nuotaikų kaita. Jie taip pat gali būti itin „įkyrūs“ vaikai, pasižymintys ypatingu prisirišimu prie mamos ar kitų globėjų (Vogels 2002; *Unique*).

Be to, vaikai su VKFS dažniau nei bendroje populiacijoje turi **dėmesio trūkumo ir hiperaktyvumo sutrikimą** (angl. ADHD), kuriam būdingas nerimastingumas ir trumpas dėmesio sutelkimo laikas. Pranešama, kad maždaug nuo trečdalis iki pusės vaikų su VKFS turi ADHD. Taip pat nustatyta, kad 14-45 proc. vaikų ir paauglių, turinčių VKFS, pasireiškė autizmo spektro sutrikimai (angl. ASD), o pilnas autizmo sutrikimas nustatytas 5-11 proc. vaikų (Fine 2005; Antshel 2007; Jolin 2009; *Unique*). Autizmo diagnozė gali būti naudinga siekiant gauti papildomą paramą ugdymo įstaigose ir elgesio terapiją pagal konkrečius autizmą turinčio vaiko poreikius. Nors daugumai vaikų, turinčių VKFS, elgesio sutrikimams gydyti vaistų nereikia, medicininėje literatūroje aprašoma, kad ADHD gali būti sėkmingai gydomas vaistais (Gothelf 2003).

Vėlesniame amžiuje, paauglystėje ir suaugusiųjų amžiuje, žmonėms, turintiems VKFS, padidėja psichikos sveikatos problemų išsivystymo rizika. Šios problemos apima depresiją, nerimo sutrikimą, obsesinį kompulsinį sutrikimą, šizofreniją ir bipolinį sutrikimą (Yamagishi ir Srivastava 2003; Prasad 2008). VKFS yra vienintelis reikšmingas iki šiol nustatytas genetinis rizikos veiksnys, lemiantis psichozės išsivystymą.

Nustatyta, kad paaugliams su VKFS pasireiškia **nerimas ir depresija**, todėl galima manyti, kad dėl brendimo ir padidėjusio socialinio spaudimo šiems asmenims kyla didesnė nerimo ir depresijos sutrikimų rizika (Swillen, 1999).

Obsesinis kompulsinis sutrikimas (angl. OCD) - tai nerimo sutrikimas, kuriam būdingos įkyrios mintys, keliančios nerimą, pasikartojantis elgesys, kuriuo siekiama sumažinti nerimą, arba tokių minčių (**obsesijų**) ir elgesio (**kompulsijų**) derinys. Vienas tyrimas (43 žmonių) parodė, kad maždaug trečdalis jų turi OCD (Gothelf, 2004 m.).

Šizofrenija - tai psichikos sveikatos būklė, sukelianti įvairių psichologinių simptomų, įskaitant haliucinacijas (girdėjimą ar matymą dalykų, kurių nėra) ir kliedesius (tikėjimą nebūtais dalykais). Šizofrenija gali būti gydoma derinant medikamentinį gydymą, pavyzdžiui, antipsichoziniais vaistais, ir psichologines intervencijas, pavyzdžiui, kognityvinę elgesio terapiją (Bassett 2008).

Apskaičiuota, kad **bipolinį sutrikimą (angl. BPD)**, anksčiau vadintą maniagine depresine liga, turi maždaug vienas procentas visų gyventojų. Klasikiniu požiūriu ji apibūdina cikliški didelės ir mažos energijos periodai, kai asmens nuotaika gali būti sujaudinta, pakili arba irzli. Šias nuotaikos būsenas, kurios gali trukti nuo kelių valandų iki kelių savaitių, paprastai lydi miego ir budrumo ciklo pokyčiai, pernelyg didelis kalbumas, impulsyvus ir kompulsyvus elgesys, apetito pokyčiai ir mąstymo išsiblaškymas. Po pakilių būsenų (hipomanijos arba manijos) paprastai seka depresijos laikotarpiai, kuriems būdinga liūdna arba irzli nuotaika, mažai energijos, susidomėjimo praradimas dalykais, kurie paprastai teikia malonumą, nemiga arba per ilgas miegas, apetito praradimas arba potraukis saldumynams ir angliavandeniams. BPD gali būti gydomas derinant vaistus ir mokymąsi atpažinti, kas sukelia epizodą, arba mokymąsi atpažinti artėjančio epizodo požymius (Jolin 2009).

Nors daugumai asmenų su VKFS neišsivysto šizofrenija ar BPD, psichikos ligų rizika visgi yra 25 kartus didesnė nei bendrojoje populiacijoje. Todėl rekomenduojama visus asmenis su VKFS tikrinti dėl psichikos ligų prognostinių simptomų, kad būtų galima anksti diagnozuoti ir esant reikalui gydyti (Shprintzen 2008). VKFS psichozės gydymas įprastais psichiatriniais vaistais dažnai būna nesėkmingas, todėl siūloma naudoti vaistus, mažinančius dopamino kiekį smegenyse (Graf 2001; O'Hanlon 2003).

„Jis labai laimingas, meilus ir bendraujantis.“ - 20 mėnesių

„Ji tikrai žavinga asmenybė. Iš pradžių ji gali būti nedrąši, bet jei kas nors jai patinka, tada ji iš tiesų įsitraukia ir būna susidomėjusi. Dažniausiai ji yra besišypsanti, laiminga ir žavi maža mergaitė.“ - 3 metai

„Jis gali būti labai meilus. Jis yra drovus, bet ir hiperaktyvus, gali būti labai įkyrus. Jis turi tam tikrų fobijų, pavyzdžiui, bijo didelių erdvių, minios žmonių ir garsių balsų ar triukšmo.“ - 4 metai

„Anksčiau ji buvo pikta, įniršusi, agresyvi, bet dabar yra labai meili ir guvi - padėjo vaistai, terapija ir augimas! Ji nuėjo ilgą kelią! Ji vis dar turi tam tikrų nerimo problemų.“ - 10 metų

„Ji neturi elgesio problemų.“ - 8 metai

„Kartais jis gali būti labai meilus ir rūpestingas ir paprastai būna mandagus. Kartais gali būti sunku jį įkalbėti eiti miegoti.“

- 11 metų



3 metai

„Paprastai jis neturi elgesio problemų, nors gali būti prislėgtas - keliasi, daužo duris, trenkia į stalą, atsisako apsirengti, bet gali būti ir mielas.“ - 18 metų

„Jos elgesys geras, tačiau mieste ir prekybos centruose ji patiria stresą.“ - 20 metų

„Ji yra malonaus būdo ir turi gerą humoro jausmą. Ji turėjo psichikos sveikatos problemų, įskaitant psichozinę depresiją dvidešimties metų amžiuje, ir jai nuolat padeda psichikos sveikatos specialistų komanda. Neseniai ji palūžo ir atsidūrė psichiatrijos skyriuje, kur dabar gerai reaguoja į specializuotą gydymą.“ - 31 metai

Miegas

Miego problemos kamuoja daugelį vaikų su VKFS ir tai lemia daugybė veiksmų, įskaitant nerimą, kojų skausmus, obstrukcinius kvėpavimo sutrikimus ir įvairius psichikos sutrikimus. Kai kuriems vaikams sunku nusiraminti prieš miegą ir dėl to jie vėlai užmiega; kai kurie vaikai gali vaikščioti naktimis („lunatikuoti“).

Brendimas

Medicininėje literatūroje ir „*Unique*“ paskelbti duomenys rodo, kad brendimas paprastai yra normalus ir prasideda įprastame amžiuje.

Suaugusieji su VKFS

Yra daugybė suaugusiųjų su VKFS. Dalis jų turi lengvo laipsnio sutrikimus ir apie tai, kad turi VKFS, sužinojo tik tada, kai tai buvo diagnozuota jų vaikui. Tačiau žinoma, kad kaip ir vaikų su VKFS, taip ir suaugusiųjų su VKFS, būklė gali labai varijuoti. Vienoje JAV klinikoje yra nemažai suaugusiųjų, sulaukusių 70-ies, ir bent vienas - 80-ies metų (Shprintzen, 2008 m.).

„*Unique*“ turi 19 suaugusių narių su VKFS. Vienas 18 metų jaunuolis išlaikė keletą baigiamųjų abitūros egzaminų ir dabar mokosi žemės ūkio koledže. Jis neturi elgesio problemų, bet susiduria su sunkumais, susijusiais su menku pasitikėjimu savimi ir depresija. Kitas 19 metų jaunuolis yra aktyvus, impulsyvus, ir kartais susiduria su depresijos priepuoliais.

20-metė mergina išlaikė tris abitūros egzaminus, šiuo metu mokosi antrame universiteto kurse ir pagal mainų programą metus praleido JAV. Iš pradžių jos kalbos raida vėlavo, bet dabar ji jau kalba gerai. Jos stipriosios pusės yra muzika, dailė, tekstilė ir drama. Ji turi labai stiprų teisingumo jausmą, mėgsta knygas, muziką ir teatrą. Ji turi geriausią draugę, taip pat yra labai artima su seserimi. Ši mergaitė išaugo į nuostabią jauną 21 metų moterį su pilnaverčiu ir įdomiu gyvenimu. Ji koledže studijuoja vaikų priežiūros kursą ir nori tapti specialiujų poreikių klasės asistente. 25 metų moteris įgijo dailės išsilavinimą. Jai gerai sekasi dailė, muzika ir gimtoji kalba, ji turi gerą atmintį, tačiau jai sunkiai sekasi matematika, ir jai sudėtinga skaičiuoti pinigus. Ji mėgsta skaityti žurnalus ir romanus. Ji lankė gyvenimo įgūdžių kursus ir dabar savanoriauja vaikų žaidimų grupėje. Ji gyvena namuose. Kartą per savaitę ji lanko dailės būrelį. Ji kenčia nuo nerimo, depresijos ir panikos priepuolių. 31 metų moteris koledže baigė kompiuterių kursus, jai gerai sekasi keramika ir dailė, ji mėgsta skaityti žurnalus. Vėlyvoje paauglystėje ji susirgo depresija, susidūrė su psichikos sveikatos problemomis, ji turi žemą savivertę.

Ji yra geros valios ir nori gyventi socialinį gyvenimą. Ji mėgsta žiūrėti televizorių (ypač muilo operas), yra geros valios ir turi gerą humoro jausmą. Ji serga psichozine depresija ir vartoja antipsichozinius vaistus („*Unique*”).

Vieno tyrimo metu (kuriame tirti 78 suaugusieji su VKFS) nustatyta, kad aštuoni procentai suaugusiųjų pasižymėjo normaliu protiniu išsivystymu, apie 50 procentų - ribiniu normaliu protiniu išsivystymu, maždaug trečdalis turėjo lengvų mokymosi sunkumų ir tik mažiau nei aštuoni procentai turėjo vidutinio sunkumo mokymosi sutrikimą (Bassett, 2005 m.). Kitas tyrimas, kuriame dalyvavo 19 suaugusiųjų su VKFS, parodė, kad jie prasčiau nei jų bendraamžiai atliko socialinio suvokimo ir planavimo užduotis, tačiau dėmesio, kalbos sklandumo ar mokymosi ir (arba) atminties testų rezultatai nesiskyrė (Henry 2002). Kitame tyrime daugiausia dėmesio buvo skiriama suaugusiesiems, kuriems buvo diagnozuota VKFS tik po to, kai jų vaikui buvo diagnozuota VKFS. Iš 19 šiame tyrime dalyvavusių suaugusiųjų (20-52 metų amžiaus) du trečdaliai baigė vidurinę mokyklą, beveik visos motinos buvo namų šeimininkės, o tėvų profesijos buvo techninės priežiūros darbuotojas, apsaugos darbuotojas ir melžėjas (McDonald-McGinn 2001).

Viena iš pagrindinių suaugusiųjų su VKFS tyrimų sričių yra sutelkta į šizofrenijos tyrimus (žr. "Elgesys" 16 psl.) (Chow 2006).

Kodėl žmonės su VKFS, taip skiriasi vieni nuo kitų?

Kol kas to dar pilnai nesuprantame, tačiau žinoma, jog žmogaus genai ir aplinka vaidina svarbų vaidmenį.

Vykdomi tyrimai, susiję su 22q11.2

Tikėtina, kad VKFS požymiai atsirado dėl to, kad šiame regione buvo prarasti keli genai. Beveik 90 proc. asmenų su VKFS turi 3 Mb dydžio deleciją (iškritą) 22q11.2 srityje, kurioje yra apie 30-40 genų (Lindsay 1995; Carlson 1997; Shaikh 2000). Ši sritis dažnai vadinama tipiškai iškritusia sritimi (angl. Typically deleted region, TDR). Tačiau nedidelė dalis žmonių turi mažesnę 1,5 Mb deleciją arba kitas netipines delecijas, apimančias apie 24 genus (Fernandez 2009). Buvo bandymų susieti 22q11.2 delecijos dydį ir sritį su VKFS požymiais, tačiau stiprios koreliacijos nerasta. Tačiau svarbu prisiminti, jog VKSF požymiai labai skiriasi net ir toje pačioje šeimoje, kurioje yra ta pati identiška delecija.

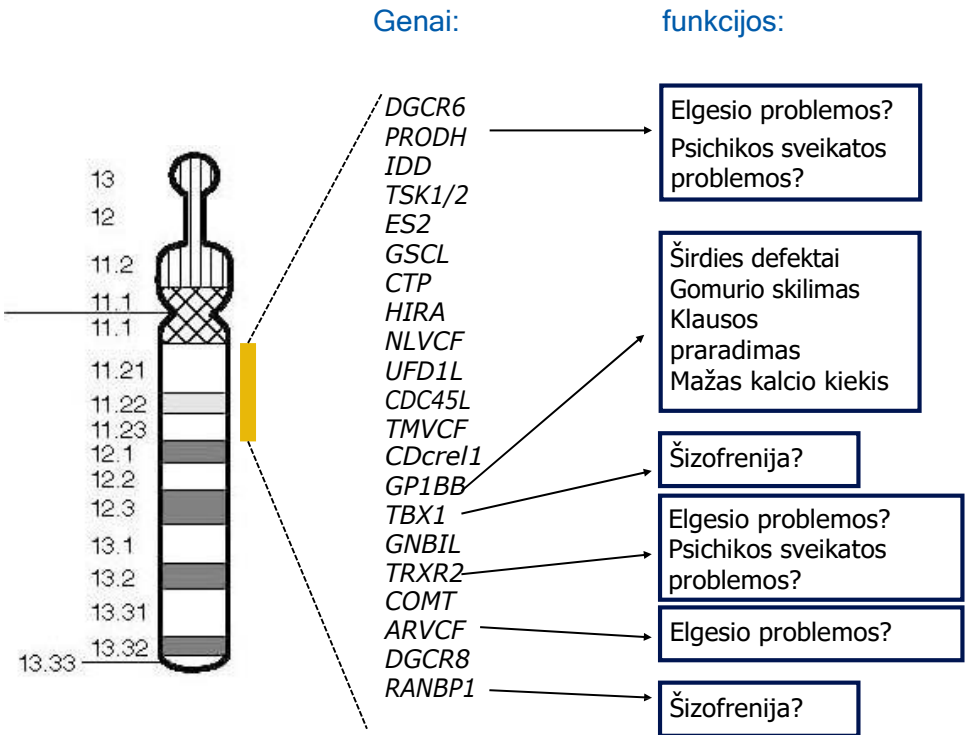
Siekdami geriau suprasti VKFS, mokslininkai taiko įvairiapusį požiūrį, kuris apima žmonių su 22q11.2 delecija tyrimus, galimų susijusių genų tyrimus ir tyrimus su pelėmis. Kol kas ne visi iš 30-40 genų, esančių šiame regione, yra gerai ištirti. Tačiau mokslininkai nustatė, kad tam tikro 22 chromosomoje esančio *TBX1* geno praradimas tikriausiai lemia daugelį šiam sindromui būdingų požymių (pavyzdžiui, širdies ydas, gomurio nesuaugimą, išskirtinius veido bruožus, klausos praradimą ir mažą kalcio kiekį kraujyje). *TBX1* genas pateikia nurodymus, kaip gaminti baltymą, vadinamą T-box 1. T-box šeimos genai atlieka svarbų vaidmenį formuojantis audiniams ir organams embrioninio vystymosi metu. Atrodo, kad T-box 1 baltymas yra būtinas normaliam veido ir kaklo raumenų ir kaulų, didžiųjų arterijų, kuriomis teka kraujas, ausies struktūrų ir liaukų, tokių kaip užkrūčio liauka ir prieskydinės liaukos, vystymuisi.

Tačiau reikėtų pažymėti, kad 25-30 proc. žmonių su VKFS ir turinčių *TBX1* deleciją, neturi širdies sutrikimų, o tai rodo, kad *TBX1* genas turi reikšmės širdies ydų

susiformavime, bet jis nėra vienintelis lemiantis veiksnys. Šis genas taip pat gali turėti įtakos elgesio problemoms (Prasad 2008; Scambler 2010).

Kito geno, *COMT*, praradimas toje pačioje 22 chromosomos srityje taip pat gali turėti įtakos padidėjusiai elgesio ir psichikos sveikatos sutrikimų rizikai (Prasad 2008). *COMT* genas pateikia instrukcijas, kaip gaminti fermentą, vadinamą katechol-O-metiltransferaze, kuris yra aktyvus smegenyse ir kituose audiniuose. Pelės, kurių *COMT* pašalintas, pasižymi sutrikusiu emociniu elgesiu. *COMT* geno variacijos yra vienas iš daugelio tiriamų veiksnių, padedančių paaiškinti šizofrenijos ir kitų elgesio sutrikimų, pasireiškiančių asmenims su VKFS, priežastis. Tikėtina, kad riziką turėti psichikos sutrikimų lemia ir daugybė genetinių bei gyvenimo būdo veiksnių, kurių dauguma dar nežinomi. Tačiau manoma, kad *COMT* taip pat sąveikauja su lytiniais hormonais (pavyzdžiui, estrogenu), kurie gali prisidėti prie psichikos sutrikimų išsivystymo asmenims su VKFS paauglystėje ir jaunystėje (Gogos 1998; Gothelf 2005).

PRODH genas taip pat gali būti susijęs su elgesio ir psichikos problemomis, pasireiškiančiomis asmenims su VCFS. Pelės, kurioms trūksta *PRODH*, turi dėmesio sutelkimo sunkumų (Gogos 1999).



Kiti galimi genai, susiję su VKFS, yra *DGCR8*, *ZDHHHC8* ir *GNB1L*. Pelės, neturinčios *Dgcr8*, pasižymi elgesio sutrikimais, panašiais į tuos, kurie pastebimi asmenims su VKFS (Stark, 2008 m.), o *ZDHHHC8* ir *GNB1L* yra susiję su šizofrenija (Liu 2002; Paylor 2006). Kiti genai iškritusiam 22 chromosomos regione, taip pat gali prisidėti prie įvairios VKFS klinikinės išraiškos.

Svarbu prisiminti, kad nors nustatyti geną (-us), atsakingą (-us) už tam tikrus VKFS požymius, yra įdomu ir gali padėti orientuotis kokių tolimesnių tyrimų gali prireikti, visgi tai iš karto tiesiogiai nepadės pagerinti konkretaus paciento gydymo. Be to, net jei manomai atsakingo geno trūksta, tai ne visada reiškia, kad pasireišk su juo susiję požymiai. Kiti genetiniai ir aplinkos veiksniai dažnai turi įtakos tam tikro požymio buvimui ar nebuvimui.

Kodėl taip atsitiko?

Norint išsiaiškinti, kodėl įvyko 22q11.2 srities delecija, reikia atlikti kraujo tyrimą ir iširti abiejų paciento tėvų chromosomas. Daugeliu atvejų (daugiau nei 90 proc.) 22q11.2 delecija atsirado, kai abiejų tėvų chromosomos yra normalios. Genetikai tam apibūdinti vartoja terminą *de novo* (dn), kuris reiškia "naujas". *De novo* 22q11.2 delecijos atsiranda dėl pokyčių, įvykusių formuojantis tėvų spermatozoidams ar kiaušialąstėms arba galbūt formuojantis ir kopijuojantis ankstyvosioms ląstelėms po kiaušialąstės ir spermatozoido susijungimo (Bassett 2008).

Kitais maždaug 10 proc. atvejų vienas iš tėvų turi 22q11,2 deleciją ir perduoda ją savo vaikui. Kadangi su VKFS susiję fiziniai požymiai gali būti nežymūs ir varijuoti skirtingiems asmenims, net ir toje pačioje šeimoje, dažnai tėvai net nežino, kad jie turi šią deleciją, kol jų vaikui nenustatoma diagnozė. Nedidelė mažuma 22q11.2 delecijų būna kartu su kitos chromosomos medžiagos duplikacija (padvigubėjimu) ir dažnai būna nulemta chromosomų persitvarkymo viename iš tėvų. Paprastai tai būna persitvarkymas, vadinamas subalansuota translokacija, kai geentinė medžiaga apsikeičia vietomis tarp skirtingų chromosomų. Kadangi nebuvo prarasta ar įgyta genetiškai svarbios medžiagos, tėvai paprastai neturi klinikinių ar vystymosi problemų, nors gali turėti vaisingumo sunkumų. Subalansuotos translokacijos, apimančios vieną ar daugiau chromosomų, nėra retas reiškinys: vienas iš 500 žmonių turi tokią translokaciją, taigi iš viso pasaulyje gyvena daugiau kaip 13 milijonų subalansuotų translokacijų nešiotojų.

Nepriklausomai nuo to, ar Jūsų vaiko delecija yra paveldėta, ar *de novo*, neabejotina, kad jūs, kaip tėvai, nesate atsakingi dėl 22q11.2 delecijos atsiradimo ir niekaip negalėjote užkirsti kelio jos atsiradimui. Nėra žinoma jokių aplinkos, mitybos ar gyvenimo būdo veiksnių, galinčių sukelti šiuos chromosomų pokyčius. Tai yra niekieno kaltė.

Ar tai gali pasikartoti?

Galimybė susilaukti dar vieno vaiko su VKFS priklauso nuo tėvų chromosomų. Jei ištyrus abiejų tėvų kraujo ląsteles chromosomos yra normalios, labai mažai tikėtina, kad delecija pasikartos ateityje. Tačiau yra labai nedidelė tikimybė, kad delecija įvyko formuojantis vieno iš tėvų kiaušialąstei ar spermatozoidui. Tokiu atveju yra labai nedidelė tikimybė, kad tėvai, kurių chromosomos iš pažiūros yra normalios, gali susilaukti dar vieno vaiko su VKFS. Tačiau atvejais, kai kuris nors iš tėvų turi chromosomų persitvarkymą (subalansuotą translokaciją), apimantį 22q11.2 sritį, tikimybė turėti kitų nėštumų su VKFS labai padidėja.

Tėvai turėtų būti nusiųsti gydytojo Genetiko konsultacijai ir aptarti konkrečią ligos pasikartojimo riziką bei prenatalinės ir preimplantacinės genetinės diagnostikos (PGD) galimybes. PGD yra pagalbinio apvaisinimo metodas *in vitro*, kai yra atliekama embriono biopsija, o į motinos gimdą perkeliama tik sveiki embrionai. Jei tėvai nusprendžia pastoti natūraliai, prenatalinės diagnostikos galimybės apima choriono gaurelių biopsiją (angl. CVS) ir amniocentezę - kūdikio chromosomoms iširti. Tyrimai paprastai būna labai tikslūs, nors ne visose pasaulio šalyse prieinami. Stebint nėštumą su padidėjusia VKFS rizika taip pat rekomenduojama atlikti besivystančios kūdikio širdies ultragarsinį tyrimą (vaisiaus echokardiogramą).

Jeigu toje pačioje šeimoje vienas asmuo su VKFS turi lengvo laipsnio klinikinę išraišką, ar kiti tos pačios šeimos nariai taip pat turės tik lengvus simptomus?

Nebūtinai. Skirtingi tos pačios šeimos nariai gali turėti įvairių klinikinių požymių. Žinome, kad jei vienam asmeniui VKFS pasireiškia nežymiai, kiti asmenys gali turėti sunkesnių ir akivaizdesnių klinikinių požymių.

Ar mano vaikas, turintis VKFS, turės vaikų su šiuo sindromu?

Jūsų vaikas, turintis VKFS, gali norėti turėti vaikų. Manoma, kad šį sindromą turinčių žmonių vaisingumas yra normalus. Kiekvieno nėštumo metu asmuo, turintis deleciją, turi 50 proc. tikimybę ją perduoti savo palikuoniui ir 50 proc. tikimybę susilaukti vaiko be šios delecijos. Siekiant nustatyti, ar vaisius turi VKFS, galima atlikti prenatalinę diagnostiką (žr. aukščiau). Labai tikėtina, kad asmenų su VKFS gebėjimas prižiūrėti savo vaiką bus glaudžiai susijęs su jų pačių turimais mokymosi gebėjimais.



*Žvaigždė Kalėdų prakartėlės
pasirodyme*

Ką sako šeimos.....

„Šie vaikai yra saulėtos, gyvybingos asmenybės, jie žavūs, įdomūs, šilti, moka daug juoktis ir linksmintis!“

„Jis labai laimingas, meilus ir bendraujantis.“

„Ji išbando viską, kad įrodytų, jog abejojantys klysta.“

„Ji laiminga ir sveika.“

„Ji labai ypatinga.“

„Jis suteikė mums supratimą, kas yra svarbu, - mes nebekreipiame dėmesio į smulkmenas. Jis mus daug ko išmokė.“

Informacija apie „Unique“



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group
Retų chromosomų sutrikimų paramos grupė
The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey RH8 9EE. JK tel.:
+44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Max Appeal

Parama šeimoms, turinčioms asmenų su DiGeorge'o sindromu, VKFS ir 22q11.2 delecija
www.maxappeal.org.uk

Parama šeimoms su 22 chromosomos sutrikimais
www.c22c.org/

Jungtinėje Karalystėje NHS (Nacionalinė Sveikatos Apsaugos Sistema) parengė asmeninę sveikatos kortelę, skirtą būtent asmenims, turintiems 22q11.2 deleciją. Jungtinėje Karalystėje taip pat veikia kelios specializuotos daugiadisciplininės klinikos, skirtos žmonėms, turintiems 22q11.2 deleciją. Jūsų gydytojas genetikas gali atsakyti, ar jūsų regione yra panašių specializuotų klinikinių komandų.

Prisijunkite prie "Unique", kad gautumėte šeimos skirtas nuorodas, informaciją ir paramą. "Unique" yra labdaros organizacija, kurios veikla nefinansuojama vyriausybės ir kuri veikia tik iš aukų ir dotacijų. Jei galite, paaukokite per mūsų svetainę <https://www.rarechromo.org/donate>. Padėkite mums padėti jums!



European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases
Network Intellectual Disability and Congenital Malformations (ERN-ITHACA)



"Unique" pateikia kitų organizacijų internetinių svetainių sąrašą, kad padėtų šeimoms, ieškančioms daugiau informacijos. Tai nereiškia, kad esame atsakingi už kitų kuriamą turinį. Šis informacinis lapelis nepakeičia asmeninės gydytojo Genetiko konsultacijos. Visais klausimais, susijusiais su genetinė diagnostika, ligos gydymu, priežiūra ir asmens sveikata, šeimos turėtų konsultuotis su kvalifikuotu specialistu. Manoma, kad ši informacija yra geriausia, kokia buvo prieinama leidinio publikavimo metu. Ją parengė "Unique", o peržiūrėjo Dr Robert J. Shprintzen, Velo-Cardio-Facial Syndrome International Center, Upstate Medical University, USA, Dr Helen V Firth, Addenbrookes Hospital, UK and by Professor Maj Hultén BSc PhD MD FRCPath, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick, UK 2011 (SW).

Šis vadovas yra parengtas bendradarbiaujant su European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability (ERN-ITHACA) [EU Framework Partnership Agreement ID: 3HP-HP-FPA ERN-01-2016/739516]. Norėtume padėkoti Young Human Geneticists Network ir European Society of Human Genetics - Young (ESHG-Y) komiteto savanoriams už paramą verčiant šį vadovą. Šį vertimą patikrino Dr. Rūta Marcinkutė, Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust, Londonas, Jungtinė Karalystė, vyresnioji klinikinė darbuotoja.

1.1.3 versija (AP)

Autorinės teisės © Unique 2020

Retų chromosomų sutrikimų paramos grupė
Registruota Anglijoje ir Velse

Labdaros organizacijos numeris 1110661
Įmonės numeris 5460413