

La revue internationale pour les professionnels de soutien direct

Syndrome de délétion 22q11.2(22q) :

Aide pour les personnes atteintes d'une affection méconnue

Par : Lisa Palmer
Samantha D'Arcy

Dans ce numéro:

- Qu'est-ce que la délétion 22q
- Comment identifier une personne atteinte de la délétion 22q
- Ce que vous pouvez faire pour aider
- Ressources sur la délétion

Qu'est-ce que la microdélétion (délétion) 22q?

- La délétion 22q est une cause courante d'un retard du développement/d'une déficience intellectuelle.
- La délétion 22q peut toucher presque toutes les parties du corps. Certaines caractéristiques sont évidentes à la naissance, alors que d'autres se développent plus tard dans la vie. Certaines personnes atteintes de la délétion 22q ont une forme modérée; d'autres pathologies peuvent être plus graves.
- De nombreuses personnes atteintes de la délétion 22q éprouvent pendant des années de multiples problèmes de santé et autres problèmes sans connaître le diagnostic sous-jacent. Leur «odyssée dans le monde des diagnostics» est liée à un manque de connaissances au sujet de la délétion 22q dans les communautés des soins de santé et des services sociaux et dans le public en général.

Éditeurs: Dave Hingsburger, M.Ed.
Angie Nethercott, M.A.

Quelle est la fréquence de la délétion 22q?

- Le syndrome de microdélétion **le plus courant** chez les humains
- On estime qu'il affecte environ **une naissance vivante sur 3000**
- **La deuxième cause génétique la plus courante de la déficience intellectuelle après le syndrome de Down**



Hands | Mains

TheFamilyHelpNetwork.ca
LeReseauaideauxfamilles.ca



Que signifie le nom?

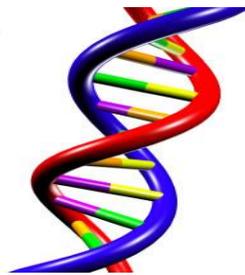
22	Chromosome 22(un petit chromosome dans chaque cellule du corps)
q.	Le bras long du chromosome
11.2	Emplacement sur le chromosome (comme les coordonnées CPS)
Délétion	Perte d'un petit fragment du chromosome 22
Syndrom	Un ensemble de caractéristiques

Savez-vous que...

Le dépistage génétique utilisant une méthode moderne telle que la technologie des biopuces est recommandé pour toute personne ayant une déficience intellectuelle qui n'a pas déjà reçu un diagnostic moléculaire.

Ces tests sont couverts par les régimes d'assurance-maladie et sont disponibles chez tout médecin de famille ou professionnel de la santé.

La consultation génétique est un élément important du dépistage, ce qui signifie que vous avez toujours la chance d'apprendre et de poser des questions au sujet des résultats des tests génétiques.



Comment savoir si quelqu'un a la délétion 22q?

Les caractéristiques de la délétion 22q varient d'une personne à l'autre.

Voici quelques-uns des signes et des symptômes les plus courants :

- Difficultés d'apprentissage (le plus courant), retard du développement et déficience intellectuelle (DI)
- Anomalies congénitales telles que la cardiopathie congénitale, anomalies du palais occasionnant un langage nasal, scoliose et autres
- Problèmes psychiatriques tels que les troubles d'anxiété (le plus courant) ou la schizophrénie
- Problèmes neurologiques tels que les troubles convulsifs, l'épilepsie ou les troubles du mouvement (par ex. la maladie de Parkinson)
- Affections endocriniennes (hormonales) telles que problèmes thyroïdiens ou faibles concentrations de calcium dans le sang

Qu'est-ce qui rend la deletion 22q différente des autres causes de la DI?

Un personne sur quatre atteinte de la deletion 22q développe la schizophrénie.

Un personne sur deux our trois a une forme de cardiopathie congénitale nécessitant des soins continus.

En moyenne, les personnes atteintes de la deletion 22q ont neuf caractéristiques médicales nécessitant des soins et de l'attentio, donc ells peuvent être considérées comme étant des <<patients aux besoins de soins complexes>>.

La fécondité n'est pas affectée, mais le role de parent peut être un défi.

Il y a une grande variabilité dans la presentation de la presentation de la deletion 22q: les caractéristiques peuvent aussi changer au fil du temps.

La deletion 22q peut être une pathologie qui limite la vie.

La deletion 22q est habituellement un changement génétique nouveau dans une famille mais elle peut aussi être héréditaire dans certains cas.

Façons d'aider les personnes atteintes de la délétion 22q?

Bien que la microdélétion 22q soit incurable, chaque affection distincte peut être gérée à l'aide de traitements et de soutien appropriés. Chaque pathologie connexe peut affecter le niveau de fonctionnement de la personne. Par une gestion efficace et à long terme des affections chroniques ainsi qu'à l'aide de soutiens sociaux personnalisés et appropriés et de l'accès à des programmes et services adaptés, les personnes atteintes de la délétion 22q peuvent réussir et vivre une vie heureuse et épanouie.

- 1) Renseignez-vous sur la délétion 22q et apprenez quelques stratégies de communication efficaces.
- 2) Militez pour des services et soutiens appropriés et aidez à trouver des emplois/activités quotidiennes valorisantes.
- 3) Impliquez les membres de la famille et autres personnes de soutien dans les plans de soins collaboratifs.

Façons d'aider les personnes atteintes de la délétion 22q?

Un diagnostic moléculaire de la délétion 22q peut être très utile au patient, à la famille et aux fournisseurs de soins. Lorsque «l'odyssée dans le monde des diagnostics» a été résolue et que vous savez que la personne est atteinte de la délétion 22q, vous pouvez...

1) Vous renseigner sur la délétion 22q et apprendre quelques stratégies de communication efficaces.

- Explorez les ressources disponibles sur la délétion 22q et apprenez à connaître les affections et les besoins précis de la personne.

Quelques façons d'améliorer la communication avec une personne atteinte de la délétion 22q :

- Utilisez des consignes simples et concrètes; donnez une ou deux consignes/directives à la fois.
- Évitez d'utiliser des analogies, des probabilités ou des statistiques.
- Clarifiez la compréhension—les personnes peuvent dire «Oui» ou «Je comprends» bien que ce ne soit pas le cas.
- Louangez les réussites et les réalisations; encouragez les changements de comportement positifs.
- Concentrez-vous sur la situation actuelle (l'angoisse anticipatoire (s'inquiéter à l'avance) est courante chez les personnes atteintes de la délétion 22q).
- La communication écrite/graphique, par ex. avec la technologie moderne, peut être utile.

2) Militez pour les services, soutiens et emplois/activités quotidiennes appropriés.

- Les personnes atteintes de la délétion 22q fonctionnent habituellement à leur mieux avec une routine journalière structurée.
- Les personnes atteintes de délétion 22q ont généralement des forces relatives dans les habiletés de la vie quotidienne et la mémoire mécanique. Un niveau élevé de résolution de problème est souvent stressant et difficile, donc cela nécessite du soutien supplémentaire.
- Il est possible que les personnes atteintes de la délétion 22q s'adaptent mieux aux travaux structurés et pratiques où elles peuvent acquérir des habiletés.
- Aidez à l'élaboration et à la mise en oeuvre des horaires et assurez-vous que les rendez-vous importants sont respectés.
- Donnez des rappels.

3) Impliquez les membres de la famille et autres personnes de soutien dans les plans de soins collaboratifs.

- Encouragez une approche aux soins fondée sur la collaboration.
- Aidez à l'orientation vers les ressources appropriées à des fins de planification ultérieure (par ex. avocats qui connaissent les besoins particuliers et la planification successorale en cas d'invalidité).
- De multiples états pathologiques et psychiatriques donnent souvent lieu au besoin de médicaments multiples. Les personnes atteintes de la délétion 22q fonctionnent souvent mieux quand les médicaments leur sont fournis dans des emballages blister ou dans des boîtes à dosettes.
- Il est habituellement important d'avoir un certain niveau de supervision ou de surveillance pour s'assurer que les choses se déroulent bien.



De nombreux médecins spécialistes, professionnels paramédicaux, personnels de soutien et autres sont souvent impliqués dans un effort pour «assembler les pièces du casse-tête» pour les patients non diagnostiqués.

The Dalglish Family 22q Clinic Hôpital général de Toronto

- La première clinique au monde dédiée aux soins des adultes atteints de la délétion 22q et de leur famille.
- La clinique fournit des soins multidisciplinaires axés sur le patient pour les patients canadiens. Notre personnel comprend des spécialistes en délétion 22q, des psychiatres, une travailleuse sociale et une diététiste. Des cardiologues du Toronto Congenital Cardiac Centre for Adults (TCCCA) sont un élément important de l'équipe de notre clinique. Nous travaillons aussi étroitement avec d'autres spécialistes de la santé, y compris ceux de neurologie, endocrinologie, ORL, etc.
- Pour les patients canadiens, la clinique procède aux consultations initiales ainsi qu'à la surveillance continue et aux soins de suivi pour les patients atteints de la délétion 22q qui ont de multiples affections de santé physique ou mentale.
- La clinique offre du soutien par les pairs et se réjouit de la possibilité d'accueillir des groupes de soutien pour les fournisseurs de soins.
- L'objectif de la clinique est d'améliorer la qualité de la vie pour les personnes atteintes de la délétion 22q et leur famille. La recherche de classe mondiale fait appel à plus de 300 patients adultes et leur famille. Il y a aussi de nombreuses initiatives éducatives pour les patients et leur famille, les spécialistes de la santé, le personnel de soutien, les étudiants à tous les niveaux et pour le public en général.

Pour les patientes et les patients de l'Ontario :

Si vous travaillez avec une personne atteinte de la délétion 22q ou si vous soupçonnez qu'une ou un de vos clients peut avoir la délétion 22q, vous pouvez l'orienter vers la Dalglish Family 22q Clinic à l'Hôpital général de Toronto. Veuillez téléphoner au (416 340-5145) ou visiter notre site Web à : www.22q.ca



En résumé

La délétion 22q est une affection multisystémique qui est une cause largement méconnue de retard du développement et de déficience intellectuelle. Bien que les besoins spécifiques de soutien doivent être adaptés selon les besoins et les intérêts de la personne, il est utile de connaître certains points communs avec la délétion q22. La connaissance des caractéristiques multiples de la délétion 22q vous aidera à répondre aux besoins physiques et psychosociaux de la personne.

Ressources	Au sujet des auteurs
<ul style="list-style-type: none">• The Dalglish Family 22q Clinic (http://www.22q.ca/).• 22q Fact Sheets from the 22q deletion syndrome Clinic at SickKids Hospital (http://www.sickkids.org/CGenetics/What-we-do/22q-deletion-syndrome-clinic/Meet-the-22q-team/index.html).• Th International 22q11.2 Foundation (http://www.22q.org).	<ul style="list-style-type: none">• Lisa Palmer, MSW, RSW est une travailleuse sociale à la Dalglish Family 22q Clinic.• Samantha D’Arcy, MHsc, RD est un diététiste à la Dalglish Family 22q Clinic. <p>Écrit en collaboration avec la Dre Anne Bassett, directrice de la Dalglish Family 22q Clinic</p>

Réponses à la FAQ sur la revue

- 1) La revue est destinée à être largement diffusée; une autorisation n’est pas nécessaire pour la transmettre. Vous devez cependant obtenir l’autorisation de la publier dans un bulletin d’information ou un magazine.
- 2) Vous pouvez vous abonner en envoyant un courriel à dhingsburger@vitacls.org
- 3) Nous acceptons les soumission. Envoyez les idées d’articles par courriel à l’adresse ci-dessus ou à anethcott@handstfhn.ca
- 4) Nous apprécions les commentaires sur tout article qui paraît ici.

