



Kładka była podświetlona na czerwono w ramach akcji 22q11

2021-11-24

22 listopada przypadał Międzynarodowy Dzień Świadomości o Zespole Delecji 22q11. Wiele budynków na całym świecie jest tego dnia podświetlanych na czerwono. W tym roku dołączyła do nich, już drugi raz, krakowska kładka o. Bernatka.

Poniedziałkowa akcja była zwieńczeniem działań prowadzonych w ramach Miesiąca Świadomości o Zespole Delecji 22q11 (#22qAwarenessDays).

W Polsce corocznie rodzi się nawet 300 dzieci z Zespołem 22q11. Mimo to, wiedza o tym zespole jest znikoma, nawet w środowisku medycznym. Nawet u 50% osób dotkniętych tym zespołem nigdy nie zostaje on prawidłowo rozpoznany. Delecja 22q11 często powoduje szereg wad i zaburzeń rozwojowych mogących dotyczyć każdego układu lub narządu. Zespołowi towarzyszy ponad 180 objawów, przy czym u każdej dotkniętej nim osoby występują w zmiennym nasileniu i różnej kombinacji. Osoba z 22q11 wymaga wielospecjalistycznej i skoordynowanej opieki lekarzy z różnych dziedzin m.in. genetyka, kardiologa, kardiochirurga, immunologa, endokrynologa, otolaryngologa, okulisty, ortodonta, neurologa i innych. Niezwykle ważna jest również opieka lekarza psychiatry, gdyż z tą wadą genetyczną skorelowane jest większe ryzyko wystąpienia zaburzeń psychicznych już od najmłodszych lat. Zespół Delecji 22q11 jest również przyczyną wielu trudności szkolnych i interpersonalnych u dzieci. Jak najwcześniejsza diagnoza i rozpoczęcie terapii dopasowanej do potrzeb konkretnego dziecka jest ogromnie ważne.

Infografika: Stowarzyszenie 22q11 Polska

Dlaczego konieczne jest zwiększanie świadomości o 22q11? Dzięki dostępnym już najnowszym technikom diagnostycznym u części dzieci, 22q11 udaje się wykryć jeszcze prenatalnie. Rodzicom oczekującym narodzin dziecka z 22q11, wczesna diagnoza pozwala przygotować się, przede wszystkim emocjonalnie, na czekające ich wyzwania oraz uzyskać fachową pomoc już od pierwszych chwil życia ich dziecka. Trafna diagnoza u starszych dzieci oraz nastolatków pozwala natomiast uzyskać wielospecjalistyczną opiekę medyczną oraz rozpocząć skoordynowaną terapię. Zwiększa to ich szanse na zdobycie wykształcenia oraz usamodzielnienie się. U części osób, ze względu na niespecyficzne objawy, diagnoza zostaje postawiona znacznie później, nawet w wieku dorosłym. W takich przypadkach właściwe rozpoznanie zespołu delecji 22q11 staje się odpowiedzią na pytania dotyczące ich różnorodnych problemów medycznych oraz szkolnych z lat wcześniejszych.

W Polsce działa Stowarzyszenie 22q11 Polska (www.22q11.pl). Zostało założone kilka lat temu przez rodziców dzieci z 22q11, szukających zrozumienia i pomocy oraz pragnących prowadzić różnorodne działania na rzecz zwiększania świadomości na temat Zespołu Delecji 22q11. Polska organizacja jest członkiem Stowarzyszenia 22q11 Europe zrzeszającego 19 organizacji krajowych i koordynującej działania prowadzone w ramach Miesiąca Świadomości o Zespole Delecji 22q11 #22qAwarenessDays.