



Kładka zabłyśła na czerwono w ramach akcji 22q11

2020-11-20

22 listopada to Międzynarodowy Dzień Świadomości o Zespole Delecji 22q11. Tego dnia wiele budynków w całej Europie i na świecie jest podświetlanych na czerwono. W tym roku dołączyły do nich po raz pierwszy polskie obiekty w tym krakowska kładka o. Bernatka.

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

Zespół Delecji 22q11 jest wadą genetyczną występującą z częstością 1:1000-1:2000. W Polsce corocznie rodzi się około 380 dzieci z Zespołem 22q11. Pomimo tego, zespół jest praktycznie nieznanym wśród społeczeństwa, włączając w to środowisko medyczne. Delecja 22q11 często powoduje szereg wad i zaburzeń rozwojowych mogących dotyczyć każdego układu lub narządu. Objawów towarzyszących zespołowi jest ponad 180, przy czym występują w zmiennym nasileniu i różnej kombinacji u każdego pacjenta. Przyczynia się to do tego fakt, że 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 ważną 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 również wielu trudności szkolnych i interpersonalnych u dzieci. W przypadku tej wady niezwykle ważne jest jak najwcześniejsze postawienie trafnej diagnozy i rozpoczęcie terapii dopasowanej do potrzeb konkretnego dziecka.

Dlaczego zwiększanie świadomości o 22q11 jest tak ważne? Dzięki najnowszym technikom diagnostycznym u części dzieci, 22q11 udaje się wykryć lekarzom jeszcze prenatalnie. Dla rodziców oczekujących narodzin dziecka z 22q11, wczesna diagnoza pozwala przygotować się, przede wszystkim emocjonalnie, na wiążące się z nią wyzwania i trudności oraz uzyskać fachową pomoc już od pierwszych chwil życia ich dziecka. Postawienie trafnej diagnozy u starszych dzieci i nastolatków z 22q11 pozwala natomiast uzyskać wielospecjalistyczną opiekę medyczną oraz rozpocząć holistyczną terapię. Oznacza to zwiększyć szanse na zdobycie wykształcenia oraz usamodzielnienie się. U części osób ze względu na niespecyficzne objawy diagnoza zostaje postawiona znacznie później, nawet w wieku dorosłym. Dla tych osób często diagnoza staje się odpowiedzią na pytania dotyczące ich różnorodnych problemów medycznych oraz szkolnych z lat wcześniejszych.

Od kilku lat w Polsce działają grupa wsparcia oraz [Stowarzyszenie 22q11 Polska](#). Zostały one założone przez rodziców dzieci z 22q11, szukających zrozumienia i pomocy oraz pragnących prowadzić różnorodne działania na rzecz zwiększania świadomości na temat Zespołu Delecji 22q11.