

Sindrome da delezione 22q11

Codice di esenzione: **RCG160**

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

La sindrome da delezione 22q11 è un'anomalia genetica caratterizzata da una microdelezione su una regione del cromosoma 22. Comprende vari quadri malformativi che in passato venivano descritti come sindromi differenti fra loro (sindrome di Di George, velo-cardio-facciale, cardiofacciale) oggi riconducibili a una unica sindrome.

Caratteristica è la presenza, a volte già in epoca neonatale, di un quadro malformativo associato a ipoplasia del timo e delle paratiroidi, cardiopatia congenita di tipo troncoconale, note dismorfiche caratteristiche, palatoschisi o insufficienza del velo palatino. L'ipocalcemia riscontrabile in epoca neonatale tende a scomparire con la crescita.

Manovre da non effettuare

In caso di eventuali manovre rianimatorie, valutate il quadro malformativo (palatoschisi o insufficienza del velo palatino).

Interazioni con i farmaci

Corticosteroidi e immunosoppressori andrebbero evitati.

In caso di trasfusione di sangue, il sangue del donatore deve essere irradiato per eliminare tutti i linfociti vitali.

Non dovrebbero essere immunizzati con vaccini costituiti da virus vivi.

Alcuni pazienti richiedono intervento cardiocirurgico correttivo e a volte un reintervento (es. sostituzione valvolare polmonare nei pazienti con tetralogia di Fallot, sostituzione del condotto nei pazienti operati per coartazione aortica, ecc).

Spesso la sindrome richiede una terapia farmacologica antiaritmica, antiipertensiva o antiscampo. In caso di malformazione cardiaca è indicata profilassi per l'endocardite batterica prima di interventi odontoiatrici, interventi chirurgici, cateterismi cardiaci o altre procedure che possono favorire le infezioni. In epoca neonatale i pazienti con del22 necessitano, saltuariamente o costantemente, di supplementazione di vitamina D e di calcio. L'ipocalcemia può essere responsabile di convulsioni, tremori/spasmi muscolari o tetania. I sintomi legati all'ipocalcemia possono manifestarsi anche tardivamente, in una forma di ipoparatiroidismo latente, in condizioni di stress, dopo interventi chirurgici o infezioni gravi. In questi casi, dolore addominale, spasmi muscolari, tremori, convulsioni possono essere i sintomi di allerta.

Molti pazienti con del22 assumono farmaci antiacidi o antisecretivi per malattia da reflusso gastroesofageo ed emollienti fecali per stipsi cronica.

Sindrome da delezione 22q11

Comorbidità possibili

Cardiopatía troncoconale.

Alterazioni immunologiche predispongono maggiormente tali pazienti a infezioni (faringiti, otiti, sinusiti, bronchiti e polmoniti) e malattie autoimmuni (artrite reumatoide giovanile, tireopatia autoimmune, vitiligine, epatite, anemia emolitica e piastrinopenia autoimmune, malattia celiaca).

Anche difetti dell'udito (30-60%), schisi del palato o insufficienza velopalatina (34%), anomalie della trachea o della laringe. Più di un terzo dei casi presenta anomalie dell'apparato urogenitale (ipoplasia renale, rene policistico, reflusso vescico-ureterale), ipospadia, criptorchidismo, ernie inguinali o ombelicali.

Condotta assistenziale

- Quadro malformativo associato a ipoplasia del timo e delle paratiroidi, cardiopatia congenita di tipo troncoconale, note dismorfiche caratteristiche, palatoschisi o insufficienza del velo palatino
- L'ipocalcemia riscontrabile in epoca neonatale tende a scomparire con la crescita

Manovre da non effettuare

In caso di eventuali manovre rianimatorie valutate il quadro malformativo (palatoschisi o insufficienza del velo palatino)

Interazioni con farmaci

- Evitate corticosteroidi e immunosoppressori
- In caso di trasfusione di sangue, il sangue del donatore deve essere irradiato
- Evitate immunizzazione con virus vivi

- Il paziente potrebbe essere già in terapia con antiaritmici, antipertensivi, antiscompenso, vit. D, calcio, antiacidi, antisecretivi, emollienti fecali

- Valutate terapia valutate profilassi per endocardite batterica prima di interventi o di procedure invasive. controllate i valori di calcio in caso di convulsioni, tremori o crampi.
- Monitorate periodicamente la funzionalità delle paratiroidi

Comorbilità possibili

- Cardiopatia troncoconale
- Alterazioni immunologiche
- Infezioni (faringiti, otiti, sinusiti, bronchiti e polmoniti)
- Malattie autoimmuni (artrite reumatoide giovanile, tireopatia autoimmune, vitiligine, epatite, anemia emolitica e piastrinopenia autoimmune, malattia celiaca).
- Deficit dell'udito
- Schisi del palato o insufficienza velopalatina
- Anomalie della trachea o della laringe
- Anomalie dell'apparato urogenitale (ipoplasia renale, rene policistico, reflusso vescico-ureterale)
- Ipospadi
- Criptorchidismo
- Ernie inguinali o ombelicali
- Ipocalcemia che si può manifestare con convulsioni, tremori o crampi