



The Dalglish Family  
22q Clinic

# **Une voix pour les personnes ayant un trouble largement méconnu, le syndrome de délétion 22q11.2 (22q)**

Lisa Palmer, M.Serv.Soc., trav. soc. aut.

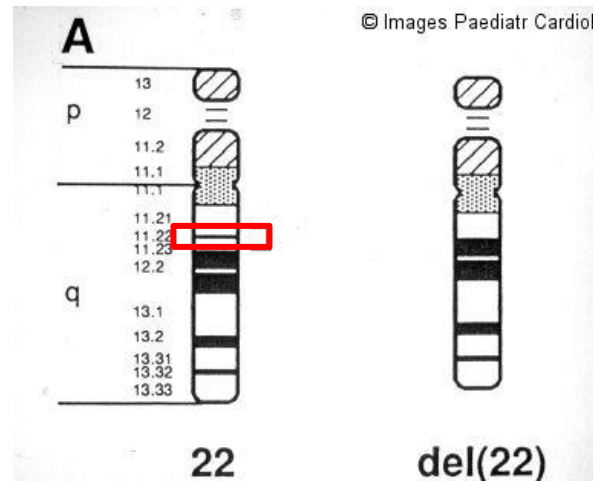
Samantha D'Arcy, M.Sc.S., Dt.P.

# Aperçu

- Qu'est-ce que la délétion 22q?
- Caractéristiques développementales, médicales et psychiatriques courantes
- Stratégies d'aide aux personnes présentant une délétion 22q
- Services offerts à la Dalglish Family 22q Clinic du Réseau universitaire de santé

# Qu'est-ce que le syndrome de délétion 22q11.2?

« *Syndrome de Di George* » ou « *syndrome vélocardiofacial* »

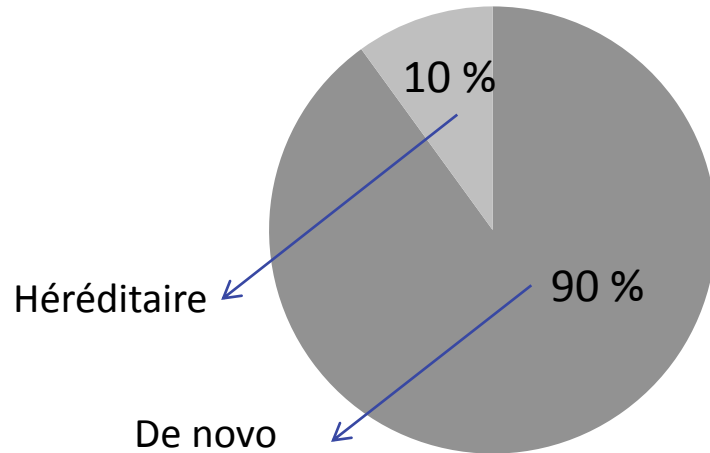


Une anomalie génétique caractérisée par la perte d'un fragment d'ADN sur le chromosome 22



Touche environ 1 naissance vivante sur 2 000

# Qu'est-ce que le syndrome de délétion 22q11.2?

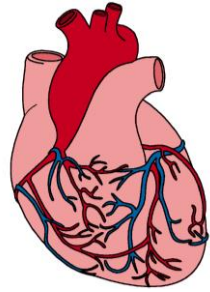


Généralement attribuable à un changement génétique dans la famille; héréditaire dans 10 % des cas seulement



L'expression du syndrome est **extrêmement variable**

# Manifestations courantes



Malformation cardiaque



Anomalies du palais



Problèmes  
psychiatriques



Faible taux de calcium/  
problèmes thyroïdiens



Déficience  
intellectuelle

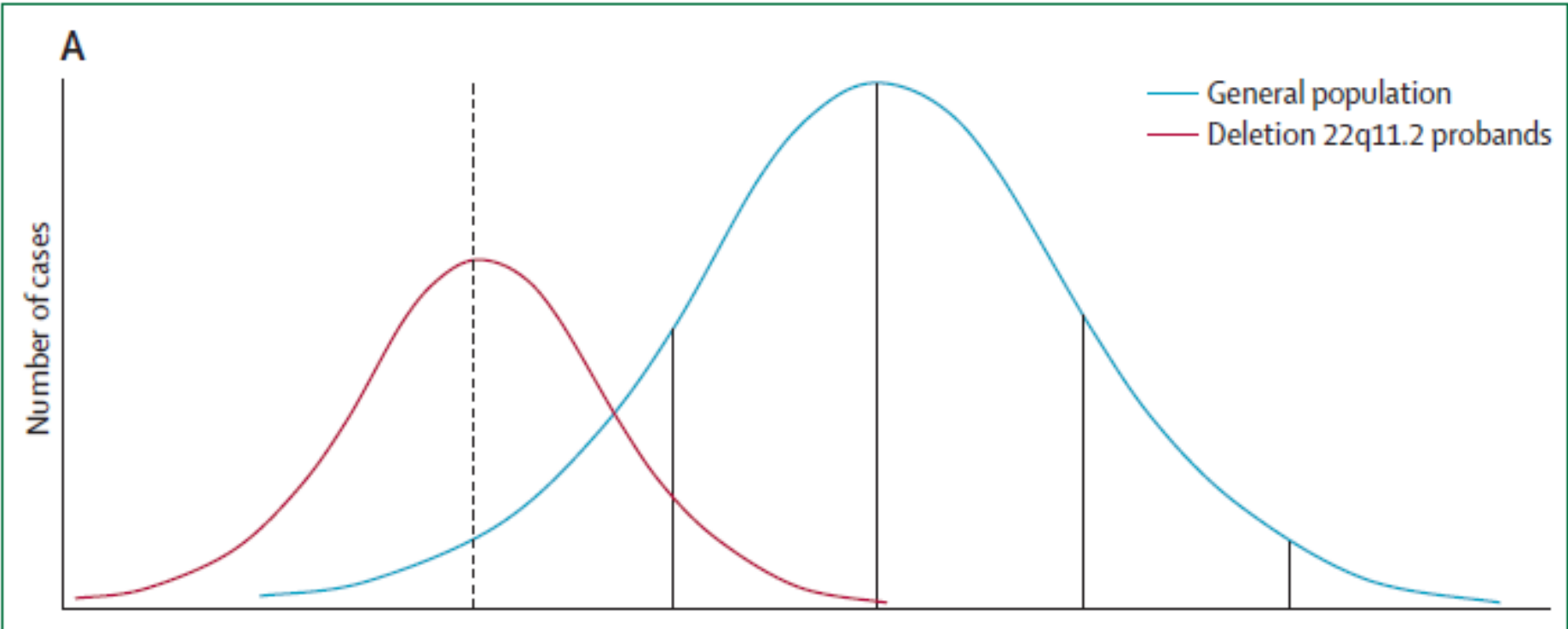
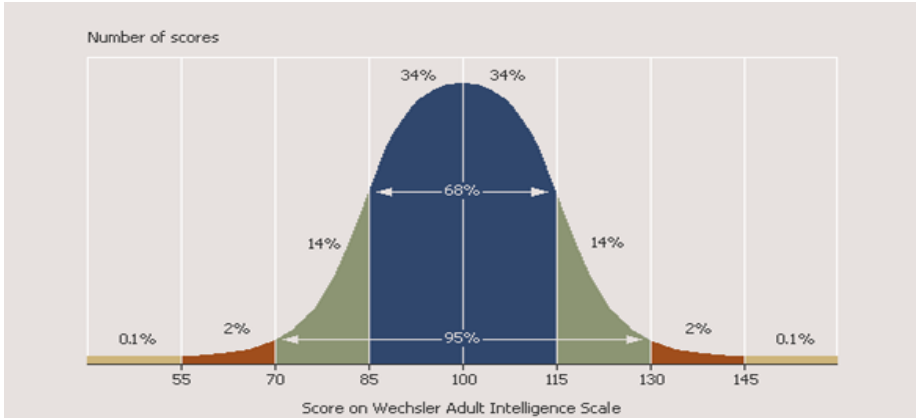


Problèmes  
neurologiques

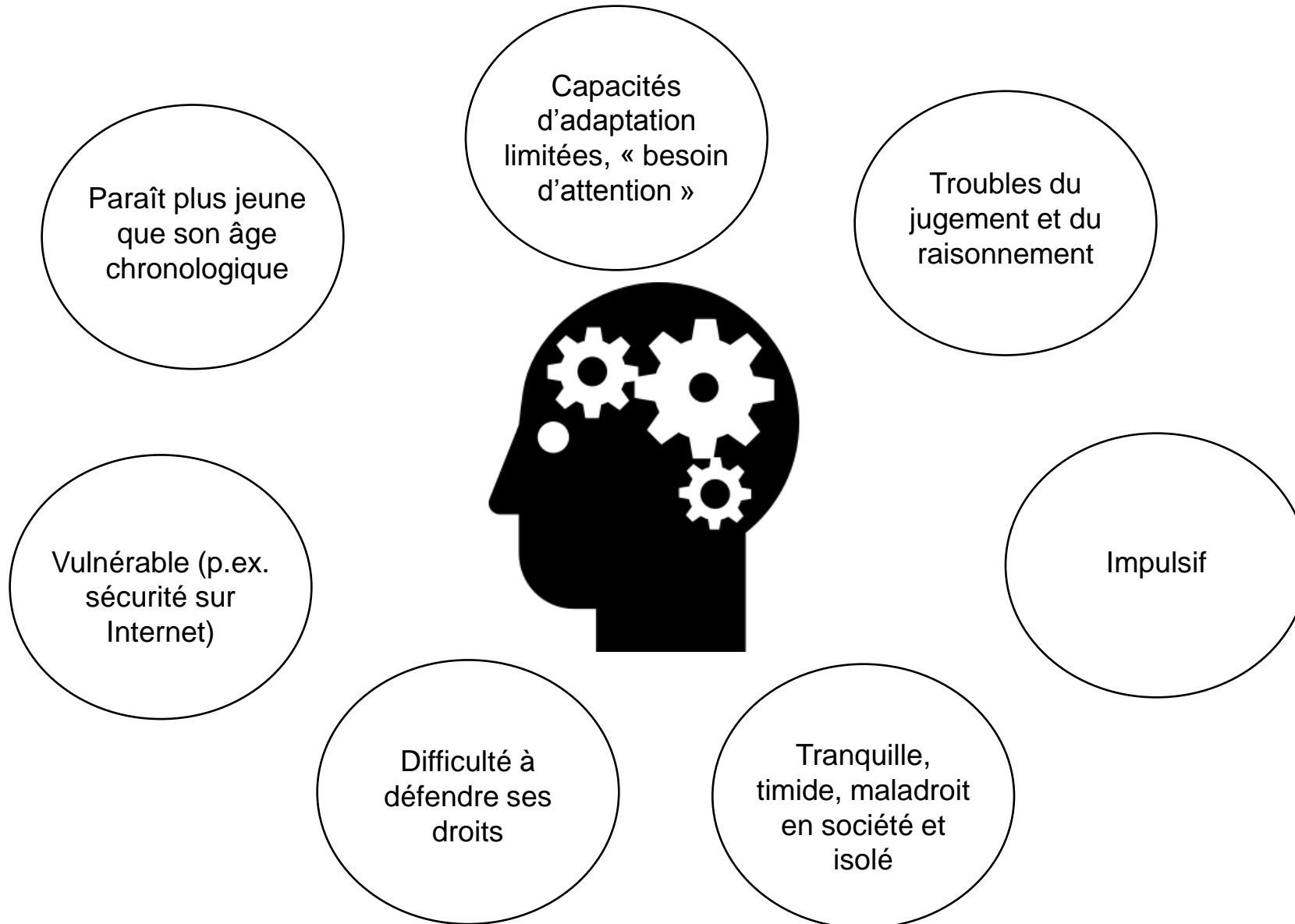


Anomalies du  
squelette

# Mesure de l'intelligence lors d'essais normalisés



# Caractéristiques comportementales courantes



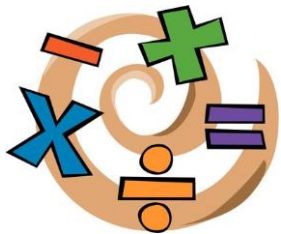
# Forces relatives généralement observées

- Mémoire mécanique et reconnaissance verbale
- Lecture; décodage et orthographe
- Compétences en informatique/images
- Styles d'apprentissage concrets, séquentiels
- Apprentissage par l'expérience plutôt que par l'écoute
- Volonté d'apprendre/de faire plaisir



# Stratégies de soutien

1



Adaptez vos attentes aux capacités et aux limitations cognitives et sociales

Donnez **une** consigne à la fois, et des consignes simples

**Répétez** vos consignes

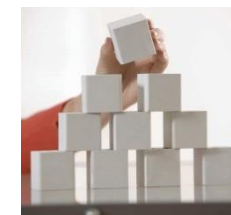
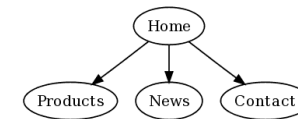
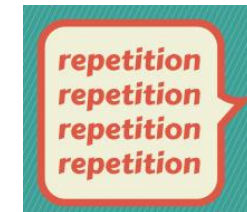
Évitez les notions abstraites et les analogies

Utilisez des **diagrammes/illustrations** simples

Faites participer les **aidants** dès que possible

Imposez un cadre **structurant**

Donnez des **résumés écrits**





**Nous acceptons tous les patients qui nous sont recommandés**

# Services et soutien offerts à notre clinique

- Évaluations et traitements par une équipe multidisciplinaire
- Séances de formation individuelles et en groupe
- **Tests diagnostiques**
- Consultations et soins coordonnés au sein du Réseau universitaire de santé
- Aiguillages et liens dans la collectivité
- Programme de transition avec The Hospital for Sick Children (HSC)
- Information à l'intention du public et des professionnels
- Travaux de recherche de réputation internationale



The Dalglish Family  
22q Clinic

# Merci!

Pour toute question, veuillez communiquer avec nous :

Par téléphone : 416 340-5145

Par courriel : [22q@uhn.ca](mailto:22q@uhn.ca)

Visitez-nous sur notre site Web à [www.22q.ca](http://www.22q.ca) ou sur Facebook

