



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.

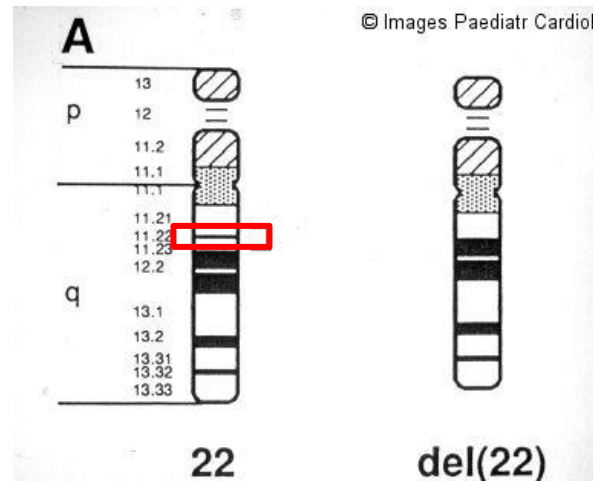
Samantha D'Arcy, M.Sc.S., Dt.P.

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* »

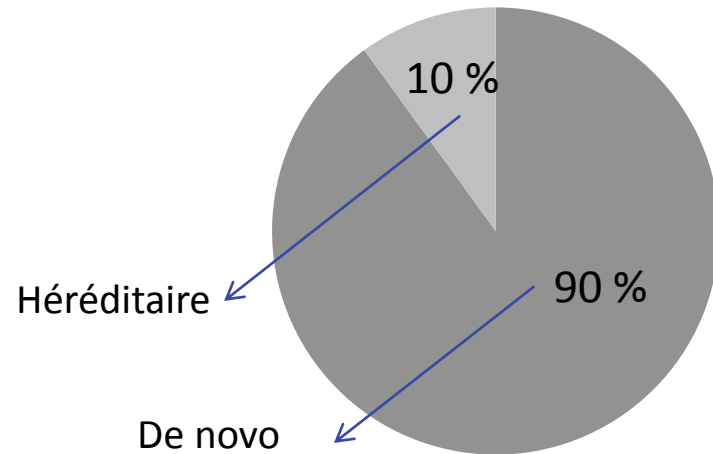


Une anomalie génétique caractérisée par la perte d'un fragment d'ADN sur le chromosome 22



Touche environ 1 naissance vivante sur 2 000

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

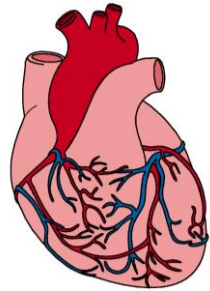


Généralement attribuable à un changement génétique dans la famille; héréditaire dans 10 % des cas seulement



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

Manifestations courantes



Malformation cardiaque



Anomalies du palais



Problèmes
psychiatriques



Faible taux de calcium/
problèmes thyroïdiens



Déficience
intellectuelle

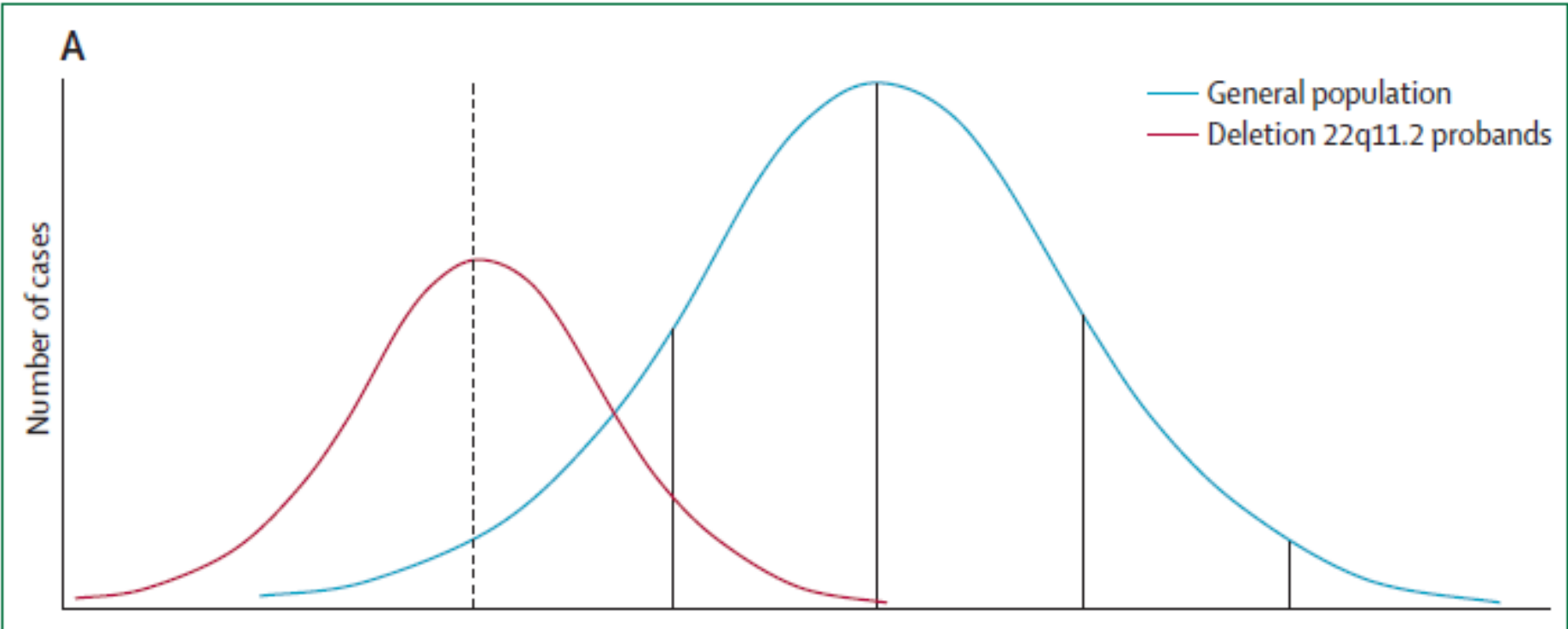
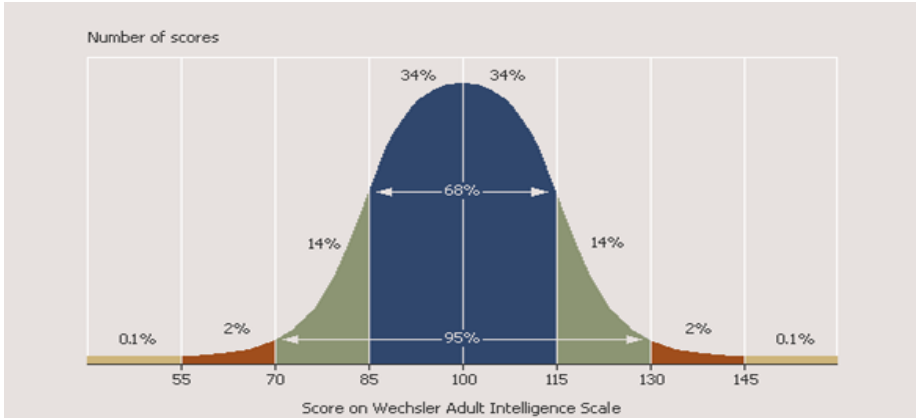


Problèmes
neurologiques

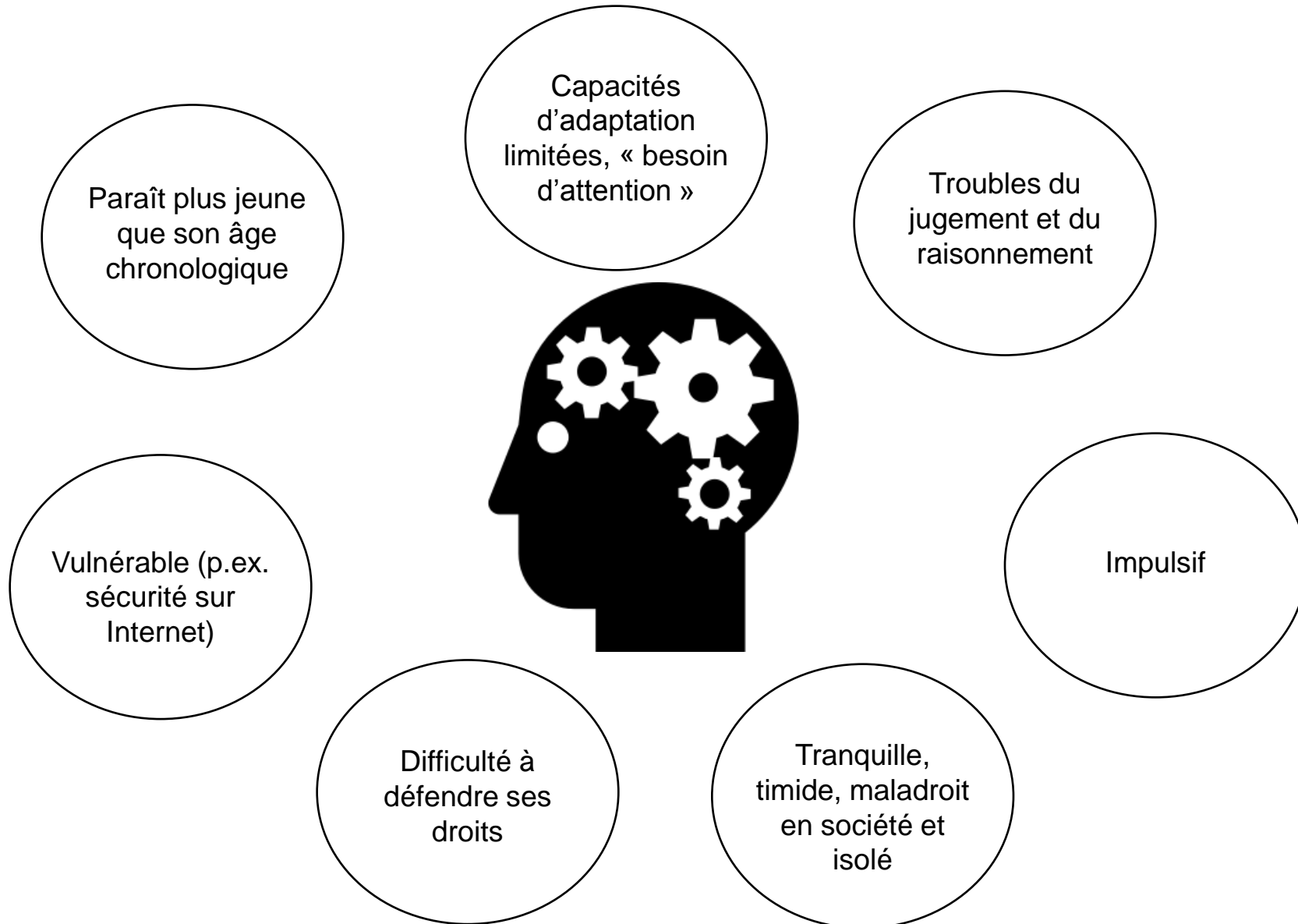


Anomalies du
squelette

Mesure de l'intelligence lors d'essais normalisés



Caractéristiques comportementales courantes

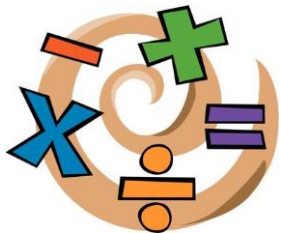


Forces relatives généralement observées

- 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

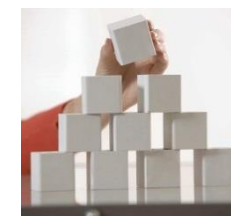
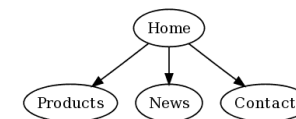
Évitez les notions abstraites et les analogies

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

Visitez-nous sur notre site Web à www.22q.ca ou sur Facebook

