

¿Qué es el Síndrome de Deleción 22q11.2?

por Becky L. Spivey, M.Ed.

El síndrome de deleción 22q11.2 es una condición causada por una parte ausente en el material genético del cromosoma 22 y está presente desde el momento de concepción. La deleción 22q11.2 es casi igual de común al síndrome de Down y está presente en 1 de cada 4,000 nacimientos; en 1 de cada 68 niños con una enfermedad congénita del corazón; y en 5 al 8 por ciento de los niños que nacen con un paladar hendido. Esta deleción del cromosoma tiene el potencial de afectar casi todos los sistemas en el cuerpo y puede causar un amplio ámbito de problemas con la salud. Dos personas no siempre son exactamente igual, y éste síndrome no afecta a dos personas de la misma manera.

Varios nombres diferentes describen el 22q11.2: el síndrome DiGeorge (DGS, por su sigla en inglés), el síndrome velocardiofacial (VCFS, por su sigla en inglés), el síndrome de la cara conotruncal anomalía (CTAF, por su sigla en inglés), el síndrome Opitz G/BBB, y el síndrome cardiofacial de Cayler. No existen diferencias perceptibles en la deleción del material genético encontrado en personas con VCFS versus esos con DGS u otros síndromes relacionados. Todos los individuos con estos diagnósticos tienen la misma condición subyacente del síndrome de deleción 22q11.2.

Algunas características claves de éste síndrome incluyen combinaciones y grados variantes de las siguientes condiciones:

- defectos del corazón
- dificultades con la alimentación y gastrointestinales
- déficits del sistema inmunológico

- retrasos del crecimiento
- diferencias del paladar
- problemas renales
- pérdida de audición
- el calcio bajo y otros problemas endocrinos
- retrasos en el desarrollo del lenguaje cognoscitivo y el habla
- diferencias psiquiátricas, conductuales, y emocionales (trastorno por déficit de atención con hiperactividad, autismo, ansiedad, etcétera)

Solamente alrededor del 10% de los niños con deleción 22q11.2 tienen uno de los padres afectado por el síndrome. En la mayoría de los individuos, ésta deleción del cromosoma pasa esporádicamente sin un historial familiar previo, lo que sugiere que la deleción 22q11.2 pasa mas frecuentemente "al azar" – lo que significa que uno no hereda el síndrome de cualquiera de los padres, y éste usualmente no "corre" en la familia.

Terapias para los niños con una deleción del cromosoma 22q11.2 incluyen lo siguiente:



Terapia del Habla – Los terapeutas del habla empiezan a trabajar con niños 22q11.2 al primer año, (debido a las asociaciones con el surgimiento retrasado del lenguaje), usando estrategias alternativas de comunicación como el lenguaje por señas. El patólogo del habla y lenguaje también ayuda a los niños que nacen con el labio o paladar hendido con la articulación y la pronunciación.

Handy Handouts®

Folletos educativos gratuitos para maestros y padres
(cont.)



Terapia Ocupacional – Los terapeutas ocupacionales trabajan con los músculos pequeños usados para amarrar, escribir a mano, abotonar, alimentarse, etcétera.

El terapeuta ocupacional también trata problemas asociados con la alimentación, deglución, textura, y otros problemas relacionados al rechazo de alimentos.



Terapia Física – Los terapeutas físicos trabajan con los grupos de músculos más grandes y las habilidades del desarrollo en un esfuerzo de lograr los hitos

motrices. La terapia de juego es una gran parte en las habilidades de la intervención temprana.

La mayoría de los niños y adultos con deleción 22q11.2 les va bastante bien. El aceptar éste diagnostico es difícil al principio pero se convierte mas fácil según más información se hace disponible. Las familias enteras pueden

beneficiarse al conocer otros niños y adultos con deleción 22q11.2 o cuando hablan con ellos a través de los sitios específicos del diagnostico en el internet. Poniéndose en comunicación con redes de apoyo y grupos, las familias pueden encontrar muchísima información acerca de conferencias y reuniones, picnics familiares, campamentos diseñados para niños con deleción 22q11.2, al igual que información acerca de descubrimientos de investigaciones recientes. La mayoría del apoyo ofrecido por éstas redes es que las familias se den cuenta que no están solos en su lucha para enfrentarse a éste síndrome.

Para más información acerca del síndrome de deleción 22q11.2, comuníquese con: The International 22q11.2 Deletion Syndrome Foundation, Inc. – PO Box 424 – Matawan, NJ 07747 – USA o pida información por correo electrónico en info@22q.org

Recursos:

22q The International 22q11.2 Deletion Syndrome Foundation, Inc. Retrieved April 2012 <http://www.22q.org/index.php>

22q The International 22q11.2 Deletion Syndrome Foundation, Inc. Frequently asked questions about 22q11.2. <http://www.22q.org/index.php/what-is-22q/frequently-asked-questions>. Retrieved April 2012.

For more FREE Handy Handouts®, go to www.handyhandouts.com