



2012



Doctores: DIGEORGE & SHPRINTZEN

# Síndrome 22q11.2 DELECIÓN & DUPLICACIÓN

## En el año 2012

Jornadas internacionales cambios y criterios unificaciones de nombres todos y patologías

### Otros Sinónimos ya históricos (corresponde sinónimos del Delección 22q11'2)

Velocardiofacial, DiGeorge, Delección 22q11, Catch22, Shprintzen, Delección 22Q y otros.

### · TOTAL 22q11.2 descubrieron año 2012 y su historial siguiente >

Hace evento histórico eliminación de tantos nombres su defecto común de todos es 22q11'2 y además esta jornada histórica que han declaran que es la anomalía cromosómica submicroscópica más frecuente, con una frecuencia estimada en la población general por una Delección o Duplicación es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes del mundo; la incidencia de 22q11'2 encontró que **1 de cada de 400 a 650** nacidos vivos.

### · DELECIÓN 22q11.2 descubrieron año 1968 y su historial siguiente >

- 1: **1 de cada Sin cantidad** entre 1968 a 1992: 4 doctores diferentes sus nombres
  - 2: **1 de cada de 10.000 a 12.000** (1993 a 2002) Delección 22q11 y Fish/Sonda
  - 3: **1 de cada de 4.000 a 6.000** (2002-2009) Fish/Sonda y MPLA/Salsa
  - 4: **1 de cada de 1.800 a 2.000** (2009-2012) Conocimiento internacional y Microarrays
  - 5: **1 de cada de 1.000 a 1.400** (2012-...) Unificación de Sinónimos si sigue o la Delección desaparezca pasar Total.
- \*Son cifras una vez la unificación de nombres es una realidad tanta variedad de números y nombres síndromes todos tiene sentido común un error dentro del 22q11'2

### · DUPLICACIÓN 22q11.2 descubrieron año 2006 y su historial siguiente >

**1 de cada de 700** (2007-...); Alrededor 15% puede tener malformaciones como función Delección.

- **Nacido mal:** por el problema del corazón la cardiopatía congénita; garganta sus benes no soporta olores como colonia o/e otros productos fuertes; alergias desconocidas. Puede tener algún tipo problema en el cerebro por no llegar la sangre suficiente los minutos al nacer el pequeño. Las funciones: puede graduar más de lo normal separando las patologías del síndrome tener lesiones niveles medios-graves: habla, lenguaje, andar, motora, etc.
- **Defectos inmunológicos de defensa / problemas** (y también problemas en la ducha, piscina, playa, atmósfera, viento frío, días raros, etc.) su cuerpo hace trabajar las defensas peligro de enfermedad como resfriado, ser más mayor lo que tenía como bronquitis o neumonías "esta castigo de las pocas defensas quedar menos defensas". Con fallo de compensación de temperatura del cuerpo puede tener muchos altibajos de fuerzas y si esta resfriado puede cogerlo más fuerte o tendencia a mas fiebre (posiblemente algunos casos +3 años siguen frecuente enfermos híper Ig-E Alergia).
- **Los defectos congénitos del corazón** (Tetralogía de Fallot, ASD, VSD, AV, atresia o estenosis pulmonar, otros) al nacer si se observa la malformación sino obligatorio tener revisiones a sus 2-3 años, a sus 15-16 años, o más revisiones ya depende del desarrollo analizado sus 3 años corazones sanos.
- **Problemas de aprendizaje** (siempre tendrá problemas de memoria corta "ordenes más de dos cosas se olvida hacer la mitad" y largo problemas "si estudiado o practicado algo no se acuerda bien") grave problemas de desarrollo de la área de cerebro memoria de textos, memoria más de un idioma para conseguir aprender, lesiones de libro materia escolar, u órdenes de que manda más de 2 órdenes, otros ejemplos ya no escritos.
- **Dificultades en el lenguaje y / o retraso en el lenguaje** (Articulación muy débil eso también puede tener afectado el oído no pueda corregir más lento de lo normal) necesite logopedia todo el curso escolar y extra-logopedia fuera horario habitual de colegio y además tener un diagnostico real todos los trastornos de específico de lenguaje.
- **Alimento** (problemas de coordinación de agujero de comer puede que no controle el niño/a) & Respirar sobre todo los olores fuertes si tiene cardiopatía (problemas de coordinación de agujero de respirar puede que no controle el niño/a)
- **Los problemas dentales** (músculos muy débil eso también puede tener afectar como tener más encías normales desde primeros dientes no por alimentos que se den, usar los dientes como: cortar pipas, comer helados, comer bocadillos... & muchos problemas dientes de adultos por falta dientes finales o colocación)
- Gane problemas de rendimiento social y amistades que causan problemas con el habla (Articulación muy débil eso también puede tener afectado el oído no pueda corregir más lento de lo normal)
- Mayor frecuencia de trastornos psiquiátricos: antes de los 6 años ser diagnosticados todos los que tenga siguientes **trastornos como Autismo, TDAH, Síndrome Asperger, otros...** sino antes de los 15 años puede presentarse **otros trastornos como la Esquizofrenia, la Psicosis y tienden a ser Bipolar, otros...**
- Niveles bajos de calcio (suplementos de calcio con conjuntos también si le falta siguientes cosas Hierro y Vitamina D) & mirar Tiroides antes de los 4 meses de edad.
- Convulsiones • Rasgos faciales específicos – gran distancia entre los ojos, sentado bajo las orejas, la cara alargada • La falta de tono muscular y problemas de equilibrio (todo relacionado usar la mano "Lápiz, tejera o herramienta" & usar las 4 extremidades como: Baile, Natación, Correr, Saltar, etc.)
- Es muy frecuentes dolores musculares, piernas y extrañamiento cualquier momento sitio menos esperado.

## A. PERÍODO NEONATAL & DE LOS 0 AÑOS A DE LOS 2 AÑOS

Revisión visual: Corazón (agenda de 0 a 14 meses cirugía), Criptorquidia (agenda de 18 meses a 5 años cirugía), Hipospadia (agenda de 18 meses a 5 años cirugía), Ojos “Estrabismo u otros” (agenda de 18 meses a 5 años cirugía), todo que se vea por ojos del especialistas.

1. Frente a la **sospecha clínica** realizar **interconsulta con Genética**.

Confirmar diagnóstico con **cariotipo, FISH, más viables son: MPLA Y MICROARRAY**.

Realizar **FISH, MPLA Y MICROARRAY a padres** para el **asesoramiento genético**.

2. **Evaluación cardiológica** que incluya **Rx de tórax, ECG y ecocardiograma**.

3. **Medición del metabolismo fosfocálcico, FAL y PTH** para evaluar hipoparatiroidismo, seguido de una **consulta endocrinológica**.

**Pesquisa neonatal y evaluación del estado tiroideo**.

4. **Evaluación completa del estado inmunológico** en el momento del diagnóstico.

Solicitar:

- **Hemograma con frotis**
- **Recuento linfocitario con fenotipo linfocitario ampliado (CD3, CD4, CD8, CD16/56, CD19)**
- **Dosaje de inumoglobulinas (G, A, M, E “alergias”)**
- **Escáner de visible órgano Timo (y tamaño)**
- **Respuesta proliferativa linfocitaria in vitro a mitógeno PHA-fitohemaglutinina**

Según los resultados se caracterizará el déficit inmunitario, y se podrá indicar:

- **Restricción de vacunas con gérmenes vivos**
- **Profilaxis antibiótica trimetroprima-sulfametoxazol (TMS)**
- **Utilización de hemoderivados irradiados y filtrados**

5. Evaluar **problemas alimentarios** como reflujo nasal y gastroesofágico, dificultades para deglutir y succionar, microaspiración especialmente en la incorporación de la alimentación, vómitos y constipación.

6. Buscar **anomalías del paladar**, como insuficiencia velofaríngea (IVF), fisuras del paladar, hipertrofia de amígdalas o adenoides y laringomalacia. Eventual **consulta con ORL, Cirugía Plástica y Endoscopia Respiratoria**.

7. **Ecografía renal** para valorar **defectos de la estructura renal**.

8. **Estudios radiológicos** para descartar **anomalías vertebrales**.

9. Si se sospecha **anillo vascular** por **estridor** solicitar **esofagograma y endoscopia**.

10. **Evaluación auditiva**.

11. **Control oftalmológico con fondo de ojo**

## B. INFANTIL DE LOS 2 AÑOS A LOS 6 AÑOS:

Revisión de todos los órganos, tejidos y sentidos antes de los 7 años edad como mínimo 1 vez sobretodo oídos, vista, paladar, corazón sanos, riñones, todo de todo sin dejan ninguno.

1. Frente a la **sospecha clínica** realizar **interconsulta con Genética**.

Confirmar diagnóstico con **cariotipo, FISH, más viables son: MPLA Y MICROARRAY**.

Realizar **FISH, MPLA Y MICROARRAY a padres** para el **asesoramiento genético**.

2. Se sugiere **control clínico multidisciplinario** cada **6 meses** hasta los **4 años**.

3. **Evaluación del crecimiento con antropometría** y en caso de **baja talla** solicitar **evaluación por Endocrinología (Rx edad ósea, velocidad de crecimiento)**

4. **Evaluación cardiológica** al momento del diagnóstico y control según la indicación del especialista de acuerdo a la complejidad de la patología.

5. Evaluar **problemas alimentarios** como reflujo nasal y gastroesofágico, dificultades para deglutir y succionar, microaspiración especialmente en la incorporación de la alimentación, vómitos y constipación.

6. Buscar **anomalías del paladar**, como insuficiencia velofaríngea (IVF), fisuras del paladar, hipertrofia de amígdalas o adenoides y laringomalacia. Eventual **consulta con ORL, cirugía plástica y endoscopia respiratoria**.

7. **Evaluación auditiva**.

8. **Evaluación completa del estado inmunológico** para descartar o confirmar **inmunodeficiencia**. Según esto:

- **Escáner de visible órgano Timo (y tamaño)**
- **Adecuar esquema vacunatorio**
- **Indicar profilaxis antibiótica (TMS)**
- **Utilización de hemoderivados irradiados y filtrados**

9. **Estudios radiológicos** para descartar **anomalías vertebrales** al diagnóstico y en controles sucesivos según los hallazgos.

Investigar sobre **dolores crónicos en piernas**.

10. **Ecografía renal** para valorar **defectos de la estructura renal** al diagnóstico y en controles sucesivos según los hallazgos.

11. **Control oftalmológico con fondo de ojo** al diagnóstico y en controles sucesivos según los hallazgos.

12. **Evaluación del metabolismo fosfocálcico, PTH y estado tiroideo** al diagnóstico y una vez por año.

En caso de **procedimientos quirúrgicos, episodios febriles o infecciosos** chequear **calcemia**.

13. **Evaluación de las pautas madurativas** para detectar precozmente **retraso**.

**Control pediátrico de la maduración**, de ser posible utilizar **PRUNAPE**.

Considerar el **lenguaje según la edad**.

**Evaluación formal de la maduración** al final del **1° año** con instrumento cuantitativo (**CAT/CLAM**).

Si es necesario, indicar **intervención terapéutica adecuada** (estimulación temprana o fonaudiología o psicopedagogía o terapia ocupacional).

Sospechar **alteración palatina** en caso de **voz nasal**.

**Consulta neurológica.**

## C. PRIMARIA DE LOS 6 A LOS 12 AÑOS

Revisión de todos los órganos, tejidos y sentidos, acaban ser diagnosticar antes de 18 MESES posterior como mínimo 1 vez sobretodo oídos, vista, paladar, corazón sanos, riñones, todo de todo sin dejan ninguno. Sobretudo todos aquellos órganos no se han hecho repaso y su revisión.

1. Frente a la **sospecha clínica** realizar **interconsulta con Genética**.

Confirmar diagnóstico con **cariotipo, FISH, más viables son: MPLA Y MICROARRAY**.

Realizar **FISH, MPLA Y MICROARRAY a padres** para el **asesoramiento genético**.

2. **Control clínico multidisciplinario anual.**

3. **Evaluación del crecimiento con antropometría y desarrollo puberal**. En caso de **baja talla o alteración del tempo puberal** solicitar **evaluación por Endocrinología (Rx edad ósea, velocidad de crecimiento)**.

4. **Evaluación por cardiología** de acuerdo al tipo de **cardiopatía**.

5. Evaluar **problemas alimentarios** como reflujo nasal y gastroesofágico, dificultades para deglutir y succionar, microaspiración especialmente en la incorporación de la alimentación, vómitos y constipación.

6. Buscar **anomalías del paladar**, como insuficiencia velofaríngea (IVF), fisuras del paladar, hipertrofia de amígdalas o adenoides y laringomalacia. Eventual **consulta con ORL, cirugía plástica y endoscopia respiratoria**.

7. **Evaluación auditiva.**

8. **Evaluación completa del estado inmunológico** para descartar o confirmar **inmunodeficiencia**. Según esto:

- **Escáner de visible órgano Timo (y tamaño)**
- **Adecuar esquema vacunatorio**
- **Indicar profilaxis antibiótica (TMS)**
- **Utilización de hemoderivados irradiados y filtrados**

9. **Evaluación del metabolismo fosfocálcico, PTH y estado tiroideo** al diagnóstico y una vez por año.



En caso de **procedimientos quirúrgicos, episodios febriles o infecciosos** chequear **calcemia**.

**10. Rx de columna completa** para descartar **anomalías vertebrales** al diagnóstico, vigilar **escoliosis**. Investigar sobre **dolores crónicos en piernas**.

**11. Ecografía renal** para valorar **defectos de la estructura renal** al diagnóstico.

**12. Control oftalmológico con fondo de ojo** al diagnóstico.

**13. Evaluación por Hematología** si existe historia de **sangrado o trastornos en la coagulación**.

**14. Evaluación neurocognitiva por Psicopedagogía (TDAH, AUTISMO, ASPERGER...) y del lenguaje por Fonoaudiología (TEL, TGD...).**

Orientar los tratamientos necesarios en estas áreas.

Realizar las adecuaciones escolares convenientes y decidir tipo de **escolaridad**. Tener presente la frecuencia de hiperactividad y trastorno atencional.

Sospechar **alteración palatina** en caso de **voz nasal**.

### Consulta neurológica

**15.** Interrogar sobre **trastornos conductuales**. Eventual **consulta con Psiquiatría**.

## D. SECUNDARIA DE LOS 12 A DE LOS 18 AÑOS & +18 AÑOS

Revisión de todos los órganos, tejidos y sentidos, acaban ser diagnosticar antes de 18 MESES posterior como mínimo 1 vez sobretodo oídos, vista, paladar, corazón sanos, riñones, todo de todo sin dejan ninguno. Sobretudo todos aquellos órganos no se han hecho repaso y su revisión.

**1.** Frente a la **sospecha clínica** realizar **interconsulta con Genética**.

Confirmar diagnóstico con **cariotipo, FISH, más viables son: MPLA Y MICROARRAY**.

Realizar **FISH, MPLA Y MICROARRAY a padres** para el **asesoramiento genético**.

**2. Control multidisciplinario anual.**

**3. Evaluación del crecimiento con antropometría y evaluación del desarrollo puberal.** En caso de **baja talla y alteración del tempo puberal** solicitar evaluación por **Endocrinología (Rx edad ósea, velocidad de crecimiento)**.

**4. Evaluación por cardiología** de acuerdo al tipo de **cardiopatía**.

**5.** Evaluar **problemas alimentarios** como dificultades para deglutir, microaspiración, vómitos y constipación.

**6.** Buscar **anomalías del paladar**, como insuficiencia velofaríngea (IVF), fisuras del paladar, hipertrofia de amígdalas o adenoides y laringomalacia. Eventual **consulta con ORL, Cirugía Plástica y Endoscopia Respiratoria**.

**7. Evaluación auditiva.**



8. **Evaluación completa del estado inmunológico.** Según esto:

- **Escáner de visible órgano Timo (y tamaño)**
- **Adecuar esquema vacunatorio**
- **Indicar profilaxis antibiótica (TMS)**
- **Utilización de hemoderivados irradiados y filtrados**

9. **Control del metabolismo fosfocálcico, PTH y estado tiroideo.** Chequear **calcemia** en caso de **episodios febriles, infecciosos y procedimientos quirúrgicos.**

10. **Rx de columna completa** para descartar **anomalías vertebrales** al diagnóstico, vigilar **escoliosis.** Investigar sobre **dolores crónicos en piernas.**

11. **Ecografía renal** para valorar **defectos de la estructura renal** al diagnóstico.

12. **Control oftalmológico con fondo de ojo** al diagnóstico.

13. **Evaluación neurocognitiva y del lenguaje** si no fue realizado previamente.

Control de seguimiento para evaluar características de **aprendizaje y desempeño escolar.**

Orientación de la **escolaridad** especial con talleres laborales, o común con integraciones y adecuaciones curriculares.

Sospechar **alteración palatina** en caso de **voz nasal.**

**Consulta neurológica** si presenta síntomas.

14. **Evaluación neurocognitiva por Psicopedagogía (TDAH, AUTISMO, ASPERGER...) y del lenguaje por Fonoaudiología (TEL, TGD...**

15. **Pesquisa de desórdenes psiquiátricos** como trastorno bipolar, esquizofrenia, déficit de atención con o sin hiperactividad, trastorno obsesivo-compulsivo. Eventual **consulta con Psiquiatría Infantil.**

16. **Asesoramiento genético** al paciente en etapa reproductiva.

## GLOSARIO

Enfermedad congénita caracterizada por una serie de malformaciones que incluyen la ausencia del timo y la glándula paratiroides resultando en inmunodeficiencia a células T e hipocalcemia, defectos en el tracto de salida cardíaco y anomalías craneofaciales

### Síndrome 22q11'2

la mayoría de los casos ocurren por una delección y duplicación 22q11.2 o una mutación del gen TBX1.

# Síndrome 22q11'2

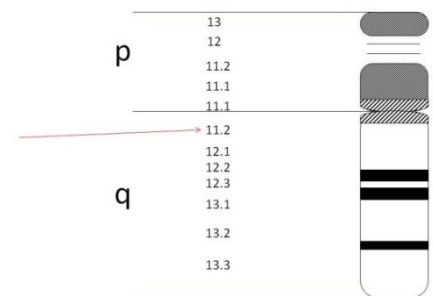
## INTRODUCCION.

El **Síndrome 22q11'2**, **Síndrome Deleción22q11.2** o **Síndrome Duplicación22q11.2**, **DiGeorge**, **Shprintzen**, **Catch22**, **Velo-Cardio-Facial**; **Takao (Conotruncal Anomaly Face Syndrome)**, o **Cayler**, es una entidad causada por una **anomalía cromosómica**, **deleción o duplicación en la región q11'2 (brazo largo) del cromosoma 22 (Figura 1).**

### DELECIÓN 22q11'2 & DUPLICACIÓN 22q11'2

*(La flecha señala la región)*

Se trata de una **enfermedad multisistémica** de expresión variable que afecta el aparato cardiovascular, la inmunidad, las funciones endocrinológicas, la cavidad oral, el desarrollo neurocognitivo, con una expresión fenotípica clínica particular.



La **prevalencia** estimada es de **1:450 TOTAL, 1:1300 DELECCIÓN, 1:700 DUPLICACIÓN** **tasa de población contaste a la baja.** No hay estudios que confirmen esto al nacimiento, ya que debido a las múltiples denominaciones del síndrome se hace difícil el registro. Pero es seguramente más alta porque algunos niños con VCFS mueren al nacer o en los primeros días de vida por las anomalías cardíacas severas y alteraciones inmunológicas graves, y porque aquel niño que muestra como sintomatología solo voz nasal, algunos rasgos faciales y/o trastorno de aprendizaje no suele ser derivado a centros de mayor complejidad con médicos entrenados para la detección del síndrome. **1**

Aproximadamente el **93%** de los pacientes tienen una **deleción 22q11'2 o duplicación 22q11'2 cromosómica "de novo"** sin ningún padre afectado; sólo en el **5-7% se hereda de algún progenitor.** **2** Los padres afectados algunas veces muestran un fenotipo leve, por lo que numerosos autores hacen hincapié en la necesidad de los estudios parentales. **3**

**Etiopatogenia** La patogenia ha sido relacionada con la **deleción 22q11'2 o duplicación 22q11'2 de una región del brazo largo q11'2 en el cromosoma 22** que abarca en la mayoría de los casos 3 millones de pares de bases (**3 Mb**), en el **7-8 %** de los casos una deleción o duplicación más pequeña de **1.5 Mb** y en un **2-3%** como producto de rearrreglos más pequeños dentro de la región crítica 22q11.2. El tamaño de la **deleción 22q11'2 o duplicación 22q11'2** no se correlaciona con la expresión del síndrome dado que en una misma familia la expresión clínica puede ser diferente. **1** Numerosas hipótesis han sido planteadas para explicar esto. **3**





## OBJETIVOS.

La siguiente guía de práctica clínica tiene como **propósitos**:

- Brindar la información necesaria y recomendaciones prácticas a los profesionales para el diagnóstico y la atención precoz de estos pacientes en todos los niveles de atención de la salud desde atención primaria (APS) hasta hospitales de mayor complejidad.
- Difundir la existencia del síndrome para favorecer su reconocimiento entre los profesionales de la salud y proveer información a los padres de estos niños para anticipar las complicaciones y mejorar la calidad de atención de los pacientes y su calidad de vida.

**Población diana:** Pacientes afectados del **Síndrome 22q11'2** desde el nacimiento hasta los edad adulta.

**Población de usuarios:** Profesionales de la salud que asistan pacientes con este síndrome en todos los niveles de atención.

## METODOLOGIA.

Esta guía fue elaborada por el **Grupo Multidisciplinario de Atención de VCFS en el Hospital Garrahan** que funciona desde **1997** y está formado por profesionales pediatras, cardiólogos, neurólogos, psiquiatras, inmunólogos, endocrinólogos, psicopedagogos, fonoaudióloga, genetistas y citogenetistas. Siendo a nuestro conocimiento el único en el país, creemos que nuestra experiencia puede ser útil para orientar en el diagnóstico y seguimiento de estos niños.

Los fundamentos para la elaboración de una **guía de práctica clínica** basada en el consenso de expertos para estos pacientes incluyen la prevalencia de la entidad, la necesidad del reconocimiento del síndrome para un diagnóstico precoz, y la orientación para el seguimiento de los distintos aspectos afectados en estos niños, ya que la evidencia científica en la literatura es débil con respecto a las recomendaciones.

La guía recopila información de la bibliografía existente sobre el síndrome y la experiencia del grupo multidisciplinario de expertos, por lo que el **grado de recomendación** según el **Sistema GRADE** es **débil** aunque es el **mejor nivel de evidencia disponible** dada la baja prevalencia de la enfermedad.

## A. EVALUACION DIAGNÓSTICA

### 1. PRESENTACIÓN CLÍNICA:

Los individuos con **Síndrome 22q11'2**. tienen una amplia variabilidad clínica, se han descrito más de **Entre 185-240 características clínicas físicas, del desarrollo y del comportamiento. 1 2** No hay pacientes que presenten todas las características, incluso se han descrito pacientes con mínimos signos. **3** Dada esta gran variabilidad, no se pueden establecer criterios mayores o menores, sólo **criterios orientadores de sospecha** que son de gran importancia para la **detección temprana** de este síndrome:

- **Enfermedades autoinmunes** (ser revisados 1ª revisión 0-2 años, 2ª revisión 4-6 años, cada 2-3 años si no requiere anual): trombocitopenia, ausente órgano timo (*grave: trasplante timo u medula madre solución*), artritis reumatoidea, enfermedad de Graves, vitiligo, neutropenia, anemia hemolítica, Hiper Ig-E (Alérgicos).
- **Déficit inmunitario** (revisar antes de la 1ª intervención cirugía y todas las cirugías que tenga el paciente necesita un análisis de sangre mire completo) Ig-E Alérgicos.
- **Cardiopatía congénita** (1ª revisión: 10-15 días): tetralogía de Fallot, Comunicación interventricular con atresia pulmonar, tronco arterioso, interrupción del arco ártico, defectos del tabique interventricular, etc.
- **Trastornos psiquiátricos** (ser revisados 2-5 años): TDAH, TEA, TGD, Esquifronia, Asperger, etc.
- **Anormalidades del paladar** (ser revisados 2-5 años): incompetencia velofaríngea, fisura del paladar y fisura submucosa, con voz nasal, trastornos de deglución, Síndrome Respiración Bucal.
- **Dificultades del aprendizaje (TEL)** (ser revisados 2-5 años, escáner cerebro si tiene dañada las áreas de lenguaje ejemplo Área de Broca)
- **Retraso madurativo** (ser revisados 2-5 años).
- **Hipocalcemia** (ser revisados 2 meses, 2-3 años, 5-6 años y cada 5 años).
- **Génito-urinarias** (ser revisados 2-5 años): agenesia renal, hidronefrosis, riñón poliquístico o displásico, duplicación renal, riñón en herradura, ausencia de útero, hipospadias, hernia inguinal y criptorquidia.
- **Tiroideas** (ser revisados 0-2 años): hipo e hipertiroidismo
- **Hipoacusia** (ser revisados 2-5 años).
- **Esqueléticas** (ser revisados 1 vez sin edad establecida): polidactilia pre o postaxial de manos y/o pies, costillas supernumerarias, hemivértebras, craneosinostosis. Dolor crónico de piernas.
- **Laringo-traqueales** (ser revisados 2-5 años): anillo vascular, laringomalacia, malformaciones vasculares en cuello (a considerar en cirugías máxilofaciales).
- **Oftalmológicas** (ser revisados 2-5 años): vasos retinianos tortuosos, ptosis, embriotoxon posterior, coloboma, cataratas, esclerocórnea y estrabismo.
- **SNC** (ser revisados 2-5 años): atrofia cerebelar, polimicrogiria, defectos del tubo neural, hipotonía, convulsiones, facies asimétrica al llanto.



- **Gastrointestinales** (ser revisados 2-5 años): ano anterior o imperforado, atresia esofágica, atresia yeyunal, hernia inguinal, hernia diafragmática, malrotación intestinal, enfermedad de Hirschsprung, bazo accesorio.
- **Neoplasias** (ser revisados 2-5 años): hepatoblastoma, tumor de Wilms, neuroblastoma, carcinoma de células renales.
- **Déficit de hormona de crecimiento** (ser revisados 2 meses, 2-3 años, 5-6 años).
- **Corazón Sano:** 1ª revisión: 10-15 días nacer todos; 2ª revisión > 3 años, 3ª revisión > 10 años, 4ª revisión > 15-18 años, 5ª revisión > 41-60 años...
- **Características faciales definidas:** cara alargada, hendiduras palpebrales estrechas con capuchón periorbitario, nariz de dorso ancho con punta bulbosa, retrognatia o micrognatia, orejas pequeñas y displásicas.
- **Manos:** con dedos largos y ahusados.

En nuestra **casuística** de **155 pacientes (77 varones y 78 mujeres)** diagnosticados con un **rango etario** de **1 día a 16 años (mediana de 23 meses)** entre **1997 - 2010**, hemos observado la siguiente **prevalencia de las características clínicas** descritas:

- **Facies: 96%**
- **Cardiopatías congénitas: 76%** (24%; ser revisados 3-5 años y 15-19 años)
- **Anomalías del paladar: 69%** (ser revisados 1-4 años)
- **Inmunodeficiencia de tipo celular: 63%** (especialmente en los primeros años de vida, con infecciones recurrentes) (37%; ser revisados 2 meses, 2-3 años y 6 años)
- **Hipocalcemia: 37%** (ser revisados 2 meses, 2-3 años y 6 años)
- **Anomalías renales: 21%** (ser revisados 3-5 años)
- **Hipoacusia 27%** ser revisados 3-5 años; predominando las de tipo conductivo leve
- **Dificultades en el aprendizaje** (ser revisados 1-5 años), **retraso madurativo o mental** (ser revisados 3-5 años): **96%**

La **mortalidad** observada en nuestra serie fue del **8%**; **1º lugar el órgano timo y 2º lugar cardiopatía** por complicaciones vasculares. Se estudiaron **55 familiares**, encontrando **6 madres** que presentaban la **deleción (11%)**. Se destaca que nuestra población presenta una clínica más florida y complicada en relación a la bibliografía **2** dado el **sesgo de derivación** por ser un hospital de alta complejidad al que arriban los pacientes más complejos.

## 2. DIAGNÓSTICO GENÉTICO:

El **diagnóstico de la Síndrome 22q11'2**. se confirma en más del **95%** de los casos con un **estudio cromosómico con FISH (Fluorescence In Situ Hybridization; Figura 2)**; las sondas comerciales más comúnmente utilizadas son TBX1, TUPLE1 y N25. En menos del **5%** el diagnóstico se hace con **análisis molecular** (Microsatélites). Existe un pequeño porcentaje de individuos (**<1%**) que tiene "**rearrreglos cromosómicos**" que involucran al cromosoma **22q11.2** o anomalías en otros cromosomas **> 10p13, 10p14, 10p15, 10p12'31-33, 17p13'3, 8p23'3, 9q34'3, 18q21'33, otros**; de allí la importancia de realizar siempre un **cariotipo con bandeado** antes del FISH. **4**

**OTRAS PRUEBAS: ESTA PUEDE SEA MAS VIABLE MPLA Y MICROARRAY**

## B. MANEJO TERAPÉUTICO

### 1. CARDIOVASCULAR:

Las **malformaciones cardíacas** se presentan en un **75-78%** de los pacientes, afectan la anatomía derivada del troncocono y son la **principal causa de mortalidad** en este síndrome (más del **90%** de todas las muertes). **5** Las **cardiopatías troncoconales** incluyen: **tetralogía de Fallot (TF)**, **atresia pulmonar con comunicación interventricular (AP+CIV)**, **tronco arterioso (TA)**, **interrupción del arco aórtico (IAA)**, **comunicación interventricular (CIV)** y otras **anomalías asociadas del arco aórtico (AAA)** como **anillos vasculares**, **arco aórtico derecho y subclavia aberrante**. **6** Se han descrito también otros defectos cardíacos como **comunicación auricular (CIA)**, **canal AV**, **atresia tricuspídea**, **transposición de grandes vasos**, **hipoplasia de corazón izquierdo** y **coartación de aorta**.

El **ecocardiograma** es una herramienta útil para el diagnóstico incluso a partir de **la semana 20 de gestación**. Sin embargo es en general en el periodo neonatal cuando se manifiestan clínicamente y debe realizarse la **evaluación cardiológica completa con electrocardiograma (ECG)**, **radiografía (Rx) de tórax y ecocardiograma**.

La indicación del **tratamiento** para cada patología en particular deberá ser propuesta por el equipo de especialistas (**cardiólogo infantil y cirujano cardiovascular**).

Las **cirugías de cardiopatías congénitas** pueden ser **paliativas o reparatoras** y pueden presentar **complicaciones** alejadas que tienen que ver con la anatomía de cada cardiopatía, con aspectos técnicos de la cirugía, con la degeneración de los materiales protésicos y el desarrollo de arritmias.

La **prevención de endocarditis infecciosa con profilaxis antibiótica (ATB)** debe indicarse en todos los pacientes con cardiopatías cuando sea sometido a **cirugías o procedimientos bacteriémicos**, especialmente los realizados en la cavidad bucal y que producen sangrado (amigdalectomía, limpieza de encías, extracciones dentarias), drenaje de tejidos infectados, apendicectomía, endoscopias, procedimientos o cirugías genitourinarias.

El **esquema ATB** a indicar es el siguiente:

- **Niños menores de 10 años: amoxicilina 1,5 g** por **vía oral (VO)** en una sola dosis administrada **1 hora antes** del procedimiento o cirugía.
- **Niños mayores de 10 años: amoxicilina 2 g VO** en una sola dosis administrada de igual forma.
- **Pacientes con tubos o prótesis valvulares o que cumplan con prevención secundaria de fiebre reumática o que van a ser sometidos a procedimientos o cirugía abdominal o genitourinarias:** a la amoxicilina VO agregar **gentamicina 1,5 mg/kg** en una sola dosis **intramuscular (IM)** dentro de las **2 horas previas**.

## 2. RESPIRATORIO Y ORL:

Las **alteraciones del paladar** se presentan en un **58-60%** de los pacientes. **2** La más común es la **insuficiencia velofaríngea (IVF)** que se produce por **problemas estructurales (paladar corto o fisura submucosa)** o por **problemas funcionales (hipotonía de la musculatura faríngea)** o por combinación de ambos. Esto produce dificultades en la alimentación con reflujo nasal y vómitos en los lactantes y a posteriori alteraciones del lenguaje. La **incoordinación respiración-deglución** pueden ser malinterpretados como reflujo gastroesofágico. **1** Un **44%** de las anomalías del paladar son **fisuras submucosas** manifestándose también como **úvula bífida o fisuras submucosas ocultas**. Las **fisuras de paladar abiertas** son las menos comunes (**18%**).

Los **problemas de la vía aérea** pueden darse tanto en la **superior** como la **inferior** o en combinación:

- La **obstrucción de la vía aérea superior** puede ser causada por **hipotonía y/o retrognatia y/o glosoptosis**. **1** La **laringomalacia** es típicamente **supraglótica con hipertrofia aritenoides** por lo que es aspirada dentro de la glotis produciendo **apneas** con una breve desaturación que es mayor por la hipotonía faríngea.
- La **obstrucción de la vía aérea inferior** involucra **anillo vascular, anomalías en los vasos del cuello o membranas laríngeas**.

También se pueden encontrar en el síndrome **anomalías de las carótidas internas** y otras **malformaciones de las arterias del cuello**. Las **carótidas internas anómalas** están directamente relacionadas con la mucosa faríngea en aproximadamente **20-30%** de los afectados, dato a considerar en una cirugía de amigdalectomía.

Las **hipoacusias** más frecuentes son **conductivas** y relacionadas a los **episodios crónicos de otitis media**. Sin embargo, aproximadamente el **15%** tiene algún grado de **hipoacusia neurosensorial**, la mayoría unilateral y leve.

Las herramientas útiles para el **diagnóstico** de estas alteraciones son: la **fibrorinolaringoscopia** y el **esofagograma**, y para la **evaluación de anomalías vasculares de cuello: cateterismos, tomografías multislice y angioresonancia**.

La **adenoidectomía** puede ser recomendada por **otitis media recurrente**; sin embargo, esto puede exacerbar la **insuficiencia velofaríngea** y la **voz hipernasal** en los casos con **anomalías de paladar**, por lo que se sugiere no realizar este procedimiento en edades tempranas.



### 3. INMUNOLÓGICO:

El grado de **compromiso inmune** es sumamente variable. La mayoría de los pacientes presenta **disminución en el número de linfocitos T** en grado leve a moderado, consecuencia de la **hipoplasia tímica**, pero con **buena capacidad funcional linfocitaria** (evaluada a través de las respuesta proliferativa a mitógenos in vitro) y **niveles normales de inmunoglobulinas**. Sólo un muy bajo porcentaje de pacientes (<1%) muestra una verdadera **aplasia tímica** con requerimiento de **transplante (inmunodeficiencia combinada severa)**.

#### a. Laboratorio:

La **valoración inmunológica** se sustenta en **dos pilares fundamentales**: el **cuadro clínico** (antecedente de infecciones) y el **laboratorio**, los que deben ser analizados en el contexto de cada paciente, dada la ya mencionada heterogeneidad en el grado de afectación inmune.

Con base en la **bibliografía (13 - 14 - 15 - 16 - 17 - 18 - 19 - 20 - 21)** y la experiencia del **Servicio de Inmunología** se realizó un **consenso** para estas **recomendaciones**:

#### (1) Niños con diagnóstico $\leq 1$ año de edad:

##### Solicitar:

- **Escáner de visible órgano Timo (y tamaño)**
- **Hemograma con frotis (valorar recuento linfocitario)**
- **Fenotipo linfocitario ampliado (CD3, CD4, CD8, CD16/56, CD19)**
- **Dosaje de inmunoglobulinas (G, A, M, E “alergias”)**
- **Respuesta proliferativa linfocitaria in vitro a mitógeno PHA – fitohemaglutinina**

La **valoración funcional humoral** queda supeditada a estímulos vaccinales recibidos. A los pacientes **>6 meses** (que hayan recibido al menos **2 dosis de vacuna cuádruple**) se les solicitarán **anticuerpos anti-toxoides tetánico**. Según los resultados, se adecuará **esquema vacunatorio** y se indicarán **profilaxis antibiótica (TMS)** y utilización de **hemoderivados irradiados y filtrados**.

##### Controles subsiguientes:

Descartada **inmunodeficiencia combinada severa**, en el **paciente asintomático** se repetirán **sólo aquellos estudios con resultados fuera de los rangos normales para la edad**:

- **al año de vida**
- **a los 6 años de edad**
- **previo a la derivación a otro centro hospitalario regional o en la adultez**



En casos en que por el cuadro clínico de antecedentes infecciosos sea importante profundizar la evaluación, los tiempos de estudio serán determinados por el **médico inmunólogo**. **(2) Niños >1 año de edad:**

**Al diagnóstico:** Los **estudios de laboratorio** a solicitar quedan supeditados a los antecedentes clínicos-infecciosos del paciente:

**(a) Paciente SIN antecedentes de infecciones vinculables a compromiso inmune:**

- **Escáner de visible órgano Timo (y tamaño)**
- **Hemograma con frotis (valorar recuento linfocitario)**
- **Fenotipo linfocitario ampliado (CD3, CD4, CD8, CD16/56, CD19)**
- **Dosaje de inmunoglobulinas (G, A, M, E “alergias”)**
- Según **criterio del médico inmunólogo**, podrá solicitarse **respuesta proliferativa linfocitaria in vitro a mitógeno PHA – fitohemaglutinina**, en situaciones particulares, en pacientes con **linfopenia T <2 años**

**(b) Paciente CON antecedentes de infecciones vinculables a compromiso inmune:**

Los **estudios de laboratorio** de diferente grado de complejidad, destinados a evaluar cuali y cuantitativamente las áreas **celular y humoral**, serán programados individualmente por el **médico inmunólogo** de acuerdo a la orientación diagnóstica, siendo los estudios mínimos los indicados en el ítem precedente.

**Controles subsiguientes:**

Se repetirán en el **paciente asintomático**, **sólo aquellos estudios con resultados fuera de los rangos normales para la edad:**

- **a los 6 años de edad**
- **previo a la derivación a otro centro hospitalario regional o en la adultez**

En aquellos casos, que por el cuadro clínico de antecedentes infecciosos sea importante profundizar la evaluación, los tiempos de estudio serán determinados por el **médico inmunólogo**.

**TABLA 1: Valores absolutos normales de recuento linfocitario T CD3+ total y T CD4+ según edad. Adaptado de Stiehm et al.** (Los rangos corresponden a los **percentilos 5-95**, excepto cuando se indica \* en que corresponden a los **percentilos 25-75**)

**b. Esquema de vacunas:**

Dado que **los niños con déficit de inmunidad celular NO DEBERÍAN RECIBIR VACUNAS A GÉRMENES VIVOS**, se adjunta a continuación la **vacunación recomendada:**

	2-3 meses	4-8 meses	12-23 meses	2-5 años	7-17 años	Adulto
<b>LINFOCITOS T CD3+</b>	2070-6540	2280-6450	1460-5440	1610-4230	1400-2000	960-2600
<b>LINFOCITOS T CD4+</b>	1460-5116	1690-4600	1020-3600	900-2860	700-1100	540-1660

### (1) Vacunas Calendario Nacional:

- **HBV, HAV, DPT, Hib:** Según calendario
- **Antipolio:** IPV
- **SRP, BCG:** Según compromiso inmunidad celular

### (2) Vacunas no incluidas en Calendario Nacional:

- **Antigripal:** Sugerimos vacunación anual
- **AntiNCC:** Recomendada. Esquema vacuna conjugada o polisacárida según edad
- **Antivaricela:** Recomendada. Valorar según compromiso celular

### c. Criterios para indicación de profilaxis para *Pneumocystis spp*:

- **Respuesta proliferativa a PHA <-2DS (HG:<45.000 cpm) (\*) o bien:**
- **< 1 año: Linfocitos T CD4(+) < Pc 5 en n°s absolutos para la edad (§)**
- **1-5 años: Linfocitos T CD4(+) <500**
- **6-12 años: Linfocitos T CD4(+) <200**

\* Constituye el criterio de mayor relevancia. En caso de una respuesta proliferativa linfocitaria normal (>45.000 cpm), el médico inmunólogo podrá optar por no indicar la profilaxis antibiótica, independientemente de los criterios cuantitativos estipulados de recuento de linfocitos T CD4 (+)

§ Valores referencia Stiehm: <1500

## 4. ENDOCRINOLÓGICO:

### a. Hipoparatiroidismo:

El Síndrome de **Síndrome 22q11.2**. afecta el desarrollo de estructuras derivadas del tercer y cuarto arco faríngeo y por lo tanto puede ocasionar **hipoparatiroidismo por hipoplasia o aplasia de las glándulas paratiroides** en un **50-60%** de los pacientes. **22 - 23** Existe una gran heterogeneidad en relación a la forma y severidad de esta afectación. **24** Usualmente se manifiesta como **hipocalcemia sintomática en el período neonatal**. Su **curso** puede ser **permanente o transitorio**, este último debido a una disfunción paratiroidea parcial. **25 - 26** Sin embargo, también ha sido descrita la aparición de **hipocalcemia sintomática en adolescentes y adultos (hipoparatiroidismo latente)**. **27** En los pacientes con **hipoparatiroidismo parcial o latente**, que pueden mantenerse normocalcémicos, la **hipocalcemia** puede ser precipitada por situaciones en las que se incrementa la demanda metabólica como episodios febriles, infecciosos, períodos de crecimiento acelerado como la primera infancia y adolescencia y procedimientos quirúrgicos. **25 - 28**

## Recomendaciones:

- Determinación de los **niveles séricos de calcio total y calcio iónico, fósforo y parathormona** en forma regular y sistemática en todos los pacientes.
- Si se confirma **hipoparatiroidismo** se debe indicar el **tratamiento** adecuado y realizar un **seguimiento clínico y bioquímico** periódico.
- Si el diagnóstico fue realizado en el **período neonatal** el seguimiento intentará determinar su **curso (transitorio o permanente)**.
- En **pacientes normocalcémicos**, las determinaciones deben realizarse también ante procesos infecciosos, febriles o quirúrgicos.

### b. Desórdenes tiroideos:

La **disfunción tiroidea** ha sido comunicada dentro de las manifestaciones autoinmunes pudiendo manifestarse como **hipo o hipertiroidismo**. Sin embargo, la historia natural de los desórdenes tiroideos en esta entidad no se conoce con precisión.[23](#) - [28](#) - [29](#)

## Recomendaciones:

- Dosaje periódico a todos los pacientes de **tirotrófina (TSH), tiroxina total (T4), T4 libre y T3**.
- En caso de detectar anomalías en los resultados se ampliarán los estudios con **dosajes de anticuerpos antitiroideos y ecografía tiroidea** por un **endocrinólogo infantil**.

### c. Desórdenes del crecimiento y la pubertad:

La **incidencia de baja talla** en este síndrome ha sido estimada en un **39-67%**. La baja estatura puede ser secundaria a retardo de crecimiento intrauterino, retardo constitucional del desarrollo, desnutrición por enfermedad concomitante (ejemplo: cardiopatía) o dificultades en la alimentación, hipotiroidismo o deficiencia de hormona de crecimiento. [23](#) - [28](#) En algunos pacientes con **déficit de hormona de crecimiento** se han observado anomalías anatómicas de la hipófisis anterior en imágenes de RMN.[30](#) No existe en la literatura información acerca del **desarrollo puberal** en niños con este síndrome.

## Recomendaciones:

- En caso de detectar **baja talla (< percentilo 3 para la edad o debajo de la talla media parental)** y/o un **retraso del crecimiento (velocidad de crecimiento < percentilo 10 para la edad)** como así también **alteraciones en el desarrollo de la pubertad** no explicados por enfermedad general concomitante o desnutrición, se requiere la **evaluación por un endocrinólogo infantil** para el **estudio hormonal** específico.
- Control regular de **peso, talla, velocidad de crecimiento y desarrollo puberal** por el **clínico pediatra**
- En caso de presentar **patología endocrina**, la frecuencia de los controles clínicos y bioquímicos será determinada por el **endocrinólogo** tratante.

## 5. NEURODESARROLLO:

La mayoría de los pacientes con **Síndrome 22q11'2** tiene **compromiso de su neurodesarrollo global** involucrando **habilidades motoras, cognición y lenguaje** con gran variabilidad individual y requiriendo alguna intervención terapéutica para su **neurorehabilitación** tanto en áreas escolares como de habilidades sociales y de la vida diaria (T.D.A.H., T.E.A., Síndrome Asperger). [7](#)

El **coeficiente intelectual (CI)** se describe como más bajo que lo esperado para su edad cronológica y comparado con hermanos no afectados (en el rango border o por debajo de lo normal), y hay evidencia de una **“caída del CI”** desde la edad pre-escolar a la edad escolar propiamente dicha de hasta **10 puntos**. Estos niños tienen mayor compromiso en las **habilidades no verbales**, mostrando un **desarrollo verbal (CI verbal)** superior al general. Hay algunas **diferencias en la función cognitiva entre varones y niñas**; los varones tienden a estar más afectados por tendencia de tener siguientes diagnósticos (T.D.A.H., T.E.A., Síndrome Asperger). [7](#)

Muchos estudiantes con esta entidad presentan **problemas del aprendizaje**. No obstante, pueden progresar en la escuela, a ritmo más lento, con adaptaciones curriculares; otros necesitarán instrucción más intensa en ambiente más estructurado y grupos pequeños por lo menos parte del día. La mayoría puede aprender a leer y adquirir nociones básicas de matemática y ciencias sociales; algunos se desempeñan muy bien en música. Hay personas que pueden completar estudios terciarios, casarse y llevar una vida típica; otros pueden acceder a trabajos técnicos. Pero en un gran número de adultos se observó que tenían alteraciones en habilidades visoperceptuales, resolución de problemas, planificación y pensamiento abstracto, déficit en funciones ejecutivas y memoria especialmente auditiva, necesitando asistencia para la vida cotidiana y supervisión familiar, y pudiendo trabajar sólo a tiempo parcial.

Se describen **dificultades** en:

- **Matemáticas (T.E.L. de Discalculia):** Se manifiesta especialmente en el razonamiento abstracto, uso del dinero, resolución de problemas (habilidad de razonamiento inductivo y deductivo) y elaboración de inferencias.
- **Lectura (T.E.L. de Dislexia):** Tienen dificultad para la comprensión de la lectura, “aprenden a leer, pero no leen para aprender”, no pueden integrar conceptos abstractos.
- **Lenguaje (T.E.L. de Disfasia – Afasia):** El desarrollo del lenguaje puede ser lento, en parte por las anomalías del paladar, pero fundamentalmente de base neurológica. Los niños preescolares tienen mejor lenguaje receptivo y el expresivo puede mejorar cuando crecen. En general el lenguaje receptivo necesita el desarrollo de habilidades más complejas (como por ejemplo el pensamiento abstracto), por lo cual no mejora con la edad. Tienen pobre habilidad para la comunicación (hablar de situaciones de la vida real, manera en que transmiten ideas, pensamientos, o sentimientos).
- **Habilidades motoras (T.G.D. y T.E.A.):** Muchos niños tienen hipotonía y trastornos en habilidades motoras finas y gruesas. Las dificultades en las praxias

motoras son por el problema motor por la representación mental de espacio y tiempo.

- **Memoria (con un solo idioma aprendiendo ya es suficiente):** En general estos pacientes tienen problemas con habilidades de memoria complejas (por ejemplo: recordar detalles de historias) y dificultades en lo “visoespacial para las formas”, ya que en algunas pruebas se describió que podían recordar la forma del objeto pero no su localización.
- **Memoria de trabajo (las instrucciones se olvida rápidamente):** Fallas en la habilidad para sostener información en mente lo suficiente para realizar una acción.
- **Funciones ejecutivas (lentos por problemas de razonamiento muy lento y anomalías odio y comprensión que le dicen):** Son pobres y se observan en la habilidad para abordar nuevos problemas, resolverlos, evaluar el resultado y razonar.
- **Atención (muchos estos niños y algunas niñas puede tener TDAH - TDA):** El déficit de atención es un trastorno comúnmente diagnosticado.
- **Comprensión (normalmente necesita una media de 4 veces mismas explicaciones si es material nuevo, ejercicio o trabajo):** Tienen problemas con la codificación inicial de la información. Pueden leer un grupo de instrucciones con pocos errores, pero no pueden seguir el proceso hasta el final, por no recordar acciones con múltiples pasos y no interpretarlas.
- **Aprendizaje (Disfasia de Morfológica y Sintáctica):** Manifiestan dificultad para la elaboración de pensamientos en forma escrita, pobre organización de la información (síntesis, análisis, secuenciación), bajo conocimiento cristalizado (desarrollo de lenguaje, conocimiento lexical, escuchar, información general), y dificultades con el razonamiento y procesamiento visual.
- **Conducta (muchos estos niños y algunas niñas tiene ser diagnosticados TDAH - TDA):** Experimentan frustración fácil, cambios de humor, impulsividad, ansiedad de separación, dificultad con la iniciativa y autorregulación.

Se sugiere **evaluación neurológica** para decidir **estudios de neuroimágenes, potenciales evocados de tronco, EEG** de acuerdo con el cuadro clínico y evaluación neurocognitiva.

- **Área de Maduración (TDG):** Los **primeros 3 años** de vida se realizan **evaluaciones formales cuantitativas del desarrollo**, a través de instrumentos como **CAT/CLAMS** que brinda cocientes de desarrollo viso-motor, capacidad de resolución de problemas visomotores (CAT), y desarrollo del lenguaje receptivo y expresivo (CLAMS). Estos resultados orientan sobre la necesidad de iniciar intervenciones terapéuticas. **8**
- **Área de Psicopedagogía (TDG, TDAH, TEA):** Se determina un **perfil cognitivo**, tomando el **test de Stanford Binet 9** en su versión abreviada, para niños de entre **4-16 años**. La administración es relativamente rápida y se prefiere para niños que se fatigan rápidamente. Da un índice en: vocabulario, absurdos, análisis de formas, matrices, y cuando el paciente se adapta se puede tomar también memorias. También se toma el **VMI test** (por su sigla en inglés: **integración visomotora de Beery 10**), que da una **edad madurativa** y se usa en chicos de entre **2-14 años**. A partir de los **6 años** se toman **pruebas pedagógicas** para la orientación escolar y terapéutica.



- **Área de Lenguaje (TEL, DISFASIA, AFASIA):** Se realiza una **evaluación neurolingüística** y con ese fin se utilizan los siguientes instrumentos: **(a) Test figura - palabra de vocabulario Gardner 11:** expresivo y receptivo que se utiliza en niños de hasta **12 años**; permite obtener **nivel de comprensión y expresión** de palabra aislada, y con su toma se evidencian alteraciones fonológicas, léxicas y semánticas; **(b) ITPA** (por su sigla en inglés: **Test Illinois de aptitudes psicolingüísticas 12:** hasta los **10 años**, permite obtener un perfil lingüístico del niño, como así también reconocer la diferencia de rendimiento cuando el estímulo es auditivo o visual. Su toma completa permite obtener una **edad psicolingüística**. La información resultante es el punto de partida para el abordaje terapéutico ya que da idea de rendimiento y además cuales son los canales mejor habilitados para realizar la estimulación.

## 6. CONDUCTUAL, PSICOLÓGICO Y PSIQUIÁTRICO:

### a. Trastornos de la conducta:

Las personas que padecen **Síndrome 22q11.2** pueden presentar o desarrollar diferentes **alteraciones del comportamiento (estos puede tener Trastorno Déficit de atención con o sin hiperactividad > TDAH)**. Se señala una **incidencia de trastornos psiquiátricos** por debajo del **20%** en esta población. **31** Los **trastornos conductuales** se manifiestan a medida que el niño/a crece haciéndose más evidentes al ingreso escolar, en la pubertad y durante la adolescencia. **31** Es necesario que tanto el equipo de salud como los padres estén informados para así poder detectar la presencia de cambios en el comportamiento o el desarrollo de diferentes trastornos para poder así intervenir y tratarlos correctamente.

**b. Trastornos psiquiátricos:** Trastorno Déficit de atención con o sin hiperactividad > TDAH. Trastorno generalizado del desarrollo > TGD. Trastorno Espectro Autismo > TEA. Síndrome Asperger. Trastornos depresivos. Trastorno Distímico. Esquizofrenia. Trastorno bipolar. Trastorno de ansiedad generalizada.

En este síndrome genético la **COMT (catecol o metil transferasa)** juega un rol importante en la degradación de la dopamina y la norepinefrina; se sabe que estos neurotransmisores participan en la manifestación de la conducta y la cognición, y en el desarrollo de síntomas psiquiátricos. **32**

### Recomendaciones:

- Estar atentos al **desarrollo neuropsicológico y cognitivo**.
- Realizar una **evaluación interdisciplinaria** incluyendo la **consulta psicológica y psiquiátrica**, para monitorear tanto en niños como en adultos la conducta, y poder detectar síntomas que puedan evidenciar un problema psiquiátrico. Para la confirmación de los posibles trastornos se recomienda la utilización del **DSM IV** (manual estadístico con criterios diagnósticos). **33** El diagnóstico debe completarse teniendo en cuenta los **5 ejes**. Se sugiere efectuar esta evaluación antes del ciclo primario, a partir de lo **5-6 años** de edad, y repetirse en la medida de lo posible



anualmente y sobre todo en la pubertad y adolescencia, momento en que se evidencian más los trastornos conductuales, pudiendo agravarse o agudizarse.

La importancia de un **diagnóstico temprano** radica en la posibilidad de realizar intervenciones tempranas para minimizar el cuadro clínico y evitar el agravamiento de los síntomas. El **tratamiento**, una vez diagnosticado el trastorno, es el mismo que para los pacientes sin **Síndrome 22q11'2**. Es necesario al decidir una **medicación**, tener en cuenta la posibilidad de que el paciente pueda presentar mayor incidencia de **efectos adversos**, por lo tanto se recomienda el inicio con dosis bajas e ir aumentando gradualmente, hasta llegar a la dosis terapéutica. **31** Es necesario implementar estrategias que apunten a una mejor **adaptación social** para lograr la mejor **calidad de vida** posible para el niño y su familia.

## COMENTARIOS FINALES

**Síndrome 22q11'2** cabe destacar la necesidad de aumentar la **pesquisa** de esta patología en los diferentes niveles de atención, considerando su **prevalencia (1:450 TOTAL, 1:1300 DELECIÓN, 1:700 DUPLICACIÓN tasa de población contaste a la baja)**.

La **atención primaria en salud** es un instrumento eficaz para la sospecha pediátrica de ciertos signos y síntomas clínicos que forman parte de este síndrome, con la oportuna derivación al siguiente nivel de atención de acuerdo a la región o provincia donde se encuentre. De esta forma, los hospitales generales y los especializados podrán abocarse a la atención de pacientes que requieran prestaciones de un mayor nivel de complejidad.

Es importante acompañar y proveer **asesoramiento permanente** a padres, familia y educadores. La **información** debe ser acorde a las necesidades de las diferentes personas que acompañan al niño en su desarrollo. A medida que el niño crece se le debe brindar la información adecuada, teniendo en cuenta su edad, desarrollo evolutivo y su capacidad para comprender lo que se le dice sobre su síndrome.

Esta guía pretende orientar al personal de salud de todos los niveles de atención, para anticiparse e intervenir en las dificultades que presenta el seguimiento clínico de estos niños. Se intenta así mejorar la **calidad de vida** de los niños con este síndrome y de sus familias, con un diagnóstico correcto y oportuno, igualando las posibilidades de accesibilidad a una medicina integral, y evitando la discriminación de aquellos pacientes que por inequidad llegan tarde al diagnóstico y tratamiento.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Shprintzen R: Velo- Cardio- Facial Syndrome. In: Cassidy SB and Allason JE: Management of genetic Syndromes. Second edition. United States of America. John Wiley and Sons, Inc. 2005. Chapter 51: 615-631.
2. Mc Donald - Mc Ginn DM, Emanuel BS, Zackai EH: 22q11.2 Deletion Syndrome. 2005. Disponible en: <http://www.Genetests.org>.
3. Digilio MC, Angione A, De Santis M, Lombardo A, Giannotti A, Dallapiccola B and Marino B. Spectrum of clinical variability in familial deletion 22q11.2: from full manifestation to extremely mild clinical anomalies. *Clinical Genetics* 2003; 63: 308-313 .
4. Fernández L, Lapunzina P, López Pajares I, Palomares M, et al. Unrelated chromosomal anomalies found in patients with suspected 22q11.2 deletion. *Am. J. Med. Genet. A.* 2008; 146A (9): 1134-1141.
5. Ryan A, Goodship J, Wilson D et al Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11deletions: a European collaborative study *J.Med. Genet.* 1997;3 4: 789-804.
6. Freedom RM, Rosen FS, Nadas AS. Congenital cardiovascular disease and anomalies of de third and fourth pharyngeal pouch. *Circulation* 1972; 46:70-80.
7. Cutler-Landsman D, Simon TJ, Kates W. Introduction to education and the Neurocognitive profile. In: Donna Cutler-Landsman. *Education in Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome.* United States of America. Plural Publishing- Inc. San Diego, Oxford, Brisbane. 2007. Chapter 2: 15-35.
8. Capute AJ, Accardo PJ: *The infant Neurodevelopmental Assessment: A clinical Interpretive Manual for CAT-CLAMS in the first two years of life. Parts 1 - 2.* *Curr. Probl. Pediatr.* 1996: 238 – 257 / 279 – 306.
9. Thorndike Robert L., Hagen Elizabeth P., Sattler Jerome M.: *Stanford-Binet Intelligence SCA. IV Edition.* United States of America. The Riverside Publishing Company. 1986.
10. Beery KE., Buktenica NA: *VMI Developmental Test of Visual-Motor Integration.* United States of America. Modern Curriculum Press. 1989.
11. Gardner Morrison, *Test figura/palabra de vocabulario receptivo.* Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana. 1987.
12. Kirk Samuel, Mc Carthy James, Kirk Winifred *Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas.* Madrid. Ediciones TEA. 1989.
13. Azzari C, Gambineri E, Resti M, Morinondo M, Betti L, Rojas Saldías L, Gelli A, Vierucci A. Safety and immunogenicity of measles-mumps-rubella vaccine in children with congenital immunodeficiency (DiGeorge syndrome). *Vaccine* 2005; 23: 1668-1671.
14. Moylett E, Wasan A, Noroski L, Shearer W. Live viral vaccines in patients with partial DiGeorge syndrome: clinical experience and cellular immunity. *Clinical Immunology* 2004; 112: 106-112.
15. Ochs H, Smith C, Puck J. *Primary Immunodeficiency Diseases: A molecular and genetic approach.* Oxford University Press. 1999.
16. Perez E, Bokszczanin A, Mc Donald D, Zackai E, Sullivan K. Safety of live viral vaccines in patients with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Pediatrics* 2003; 112: e325-e327.
17. Smith C, Driscoll D, Emanuel B, McDonald-McGinn D, Zackai E, Sullivan K. Increased prevalence of Immunoglobulin A deficiency in patients with the Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome (DiGeorge Syndrome/Velocardiofacial Syndrome). *Clinical and Diagnostic Laboratory Immulogy* 1998; 5 (3): 415-417.
18. Stiehm ER, Ochs H, Winkelstein J. *Immunologic Disorders in Infants and Children 5º Edition.* Elsevier Saunders. 2004.
19. Sullivan, K. Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome: DiGeorge Syndrome/ Velocardiofacial Syndrome. *Immunol. Allergy Clin. N. Am.* 2008; 28: 353-366.

20. Sullivan K. Live viral vaccines in patients with DiGeorge syndrome Editorial. *Clinical Immunology* 2004; 113: 3.
21. Sullivan K, McDonald-McGinn D, Driscoll D, Emanuel B, Zackai E, Jawad A. Longitudinal analysis of lymphocyte function and numbers in the first year of life in Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome (DiGeorge Syndrome/Velocardiofacial Syndrome). *Clinical and Diagnostic Laboratory Immunology* 1999; 6 (6): 906-911
22. Goldmuntz E. DiGeorge Syndrome: New Insights. *Clin. Perinatol.* 2005; 32: 963-978.
23. Weinzimer S. Endocrine aspects of the 22q11.2 deletion syndrome. *Genetics in Medicine* 2001; 3: 19-22.
24. Taylor SC, Morris G, Wilson D, Davies SJ, Gregory JW. Hypoparathyroidism and 22q11 deletion syndrome. *Arch. Dis. Child.* 2003; 88: 520-522.
25. Hiéronimus S, Bec-Roche M, Pedeutour F, Lambert JC, et al. The spectrum of parathyroid gland dysfunction associated with the microdeletion 22q11. *Eur. J. Endocrinol.* 2006; 155: 47-52.
26. Greig F, Paul E, DiMartino-Nardi J, Saenger P. Transient congenital hypoparathyroidism: resolution and recurrence in chromosome 22q11 deletion. *J. Pediatr.* 1996; 128: 563-567.
27. Cuneo BF, Driscoll DA, Gidding SS, Langman CB. Evolution of latent hypoparathyroidism in familial 22q11 deletion syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 1997; 69: 50-55.
28. Choi JH, Shin YL, Kim GH, Seo EJ, et al. Endocrine Manifestations of chromosome 22q 11,2 Microdeletion Syndrome. *Horm. Res.* 2005; 63: 294-299.
29. Oskarsdóttir S, Persson C, Eriksson BO, Fasth A. Presenting phenotype in 100 children with the 22q11 deletion syndrome. *Eur. J. Pediatr.* 2005; 164: 146-153.
30. Weinzimer SA, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, Emanuel BS, Zackai EH, Moshang T Jr. Growth hormone deficiency in patients with 22q11.2 deletion: expanding the phenotype. *Pediatrics* 1998; 101: 929-932.
31. Anderson M. Preguntas habituales (FAQ) Velo-Facial-Syndrome. Educational Foundation, Inc. Disponible en <http://www.vcfsef.org>
32. Bearden EC, Jaward F, Lynch D, Monteroso R, et al: Effects of COMT Genotype on Behavioral Symptomatology in 22q11.2 Deletion Syndrome. *Child neuropsychology* 2005 11; 109-117.
33. DSM IV. Manual de diagnóstico y estadística de los trastornos mentales. 4ta. edición. Barcelona. Editorial MASSON SA. 1995.
34. Lejarraga H P, Kelmansky D, Pascucci MC, Salamanco G. Prueba Nacional de Pesquisa. PRUNAPE. Buenos Aires. Editor Fundación Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. 2005. Disponible en: <http://www.fundaciongarrahan.org.ar>

#### **Grupo interdisciplinario de atención - Hospital de Pediatría "Juan P. Garrahan":**

Dra. Maria Gabriela Obregón, Dra. Mariela Paola Vilte, Bioq. Gabriela Zelaya (Servicio de Genética).  
 Dra. Fernanda de Castro Pérez (Servicio de Clínica Pediátrica). Dra. Maria Victoria Lafuente  
 (Servicio de Cardiología). Dra. Estela Rodriguez, Dra. Silvina Napoli, Lic. Mirta Ortega, Lic. Laura  
 Olivera (Servicio de Clínicas Interdisciplinarias). Dr. Matias Oleastro, Dra. Natalia Basile (Servicio de  
 Inmunología). Dra. Maria Alejandra Bordato (Servicio de Salud Mental). Dra. Gabriela Guercio, Dra.  
 Noelia Dujovne (Servicio de Endocrinología).

**REVISION: Dra. Virginia Fano (Servicio de Crecimiento y Desarrollo)**

## **El enlace de documento:**

<http://www.garrahan.gov.ar/index.php/docencia-e-investigacion/investigacion-tecnologica/167-gap-2010-manejo-del-sindrome-velo-cardio-facial-s-digeorge?showall=1>

2012



**Doctores: DIGEORGE & SHPRINTZEN**

**Síndrome 22q11.2 DELECIÓN & DUPLICACIÓN**

**En el año 2012**

Jornadas internacionales cambios y criterios unificaciones de nombres todos y patologías

**Otros Sinónimos ya históricos (corresponde sinónimos del Delección 22q11'2)**

Velocardiofacial, DiGeorge, Delección 22q11, Catch22, Shprintzen, Delección 22Q y otros.

**· TOTAL 22q11.2 descubrieron año 2012 y su historial siguiente >**

Hace evento histórico eliminación de tantos nombres su defecto común de todos es 22q11'2 y además esta jornada histórica que han declaran que es la anomalía cromosómica submicroscópica más frecuente, con una frecuencia estimada en la población general por una Delección o Duplicación es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes del mundo; la incidencia de 22q11'2 encontró que 1 de cada 400-650 nacidos vivos.

**· DELECIÓN 22q11.2 descubrieron año 1968 y su historial siguiente >**

- (1) Entre **Sin cantidad** entre 1968 a 1992: 4 doctores diferentes sus nombres
- (2) Entre **10.000 a 12.000** entre 1993 a 2001: Delección 22q11 y Fish/Sonda
- (3) Entre **4.000 a 6.000** entre 2002-2009: Fish/Sonda y MPLA/Salsa
- (4) Entre **1.800 a 2.000** entre 2010-2011: Conocimiento internacional y Microarrays
- (5) Entre **1.000 a 1.400** entre 2012-...: Unificación de nombre y posiblemente Delección desaparezca.

\*Son cifras una vez la unificación de nombres es una realidad tanta variedad de números y nombres síndromes todos tiene sentido común un error dentro del 22q11'2

**· DUPLICACIÓN 22q11.2 descubrieron año 2006 y su historial siguiente >**

Las cifras de la realizada desde Enero 2008 que indican que la incidencia se estima en 1 de cada 700

**Síndrome 22q11.2 DELECIÓN & DUPLICACIÓN**

**>> 2º documento**



## Síndrome 22q11'2

Síndrome Velocardiofacial, Síndrome de DiGeorge... es la **anomalía cromosómica submicroscópica** más frecuente, con una frecuencia estimada en la población general 22q11'2 – síndrome de supresión – es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes del mundo.

**ENCONTRÓ QUE 1 DE CADA 450 NACIDOS VIVOS (DUPLICACIÓN 1 DE CADA 700 Y DELECCIÓN 1 CADA 1300)**

Actualidad existe muy poco conocimiento. Muchos médicos, maestros, logopedas, psicólogos, enfermeras y terapeutas también todavía no conocen el síndrome. Un número demasiado elevado de personas que no están recibiendo la ayuda adecuada y orientación.

### **OTRO SINDROME ANOMALIAS DIFERENTES**

**La incidencia SINDROME 22q11'2 es probablemente más común que está ahora decían El Síndrome de Down 1 cada 800 Total & 1 cada 1300 (de 21 a 35 años edades papas) se estima que es quedara como 2ª malformación genético del mundo.**

Es un síndrome causado por la eliminación de un pequeño trozo de cromosoma 22, la eliminación se produce cerca de la mitad de los cromosomas en un lugar designado q11.2 es decir, en el brazo largo de uno de los pares de cromosomas 22.

- **El síndrome fue descrito en 1965/68 por el Ángelo DiGeorge (Llamado S/DiGeorge).**
- **El síndrome fue descrito en 1978/80 por Shprintzen (Llamado Velocardiofacial).**

El motivo de su frecuencia y de que el tamaño del fragmento de cromosoma que se pierde sea siempre el mismo en la mayoría (95%) de los casos, se debe a la estructura del ADN de esta región, rodeada por fragmentos repetitivos de ADN prácticamente idénticos y conocidos como LCRs, que predisponen a que se produzcan este tipo de accidentes en la producción de los espermatozoides y de los óvulos.

**Síndrome:** Es una palabra intimidante y con connotaciones negativas que se usa frecuentemente en medicina y se refiere a un patrón de manifestaciones clínicas o de anomalías congénitas originadas por una misma causa. Procede del griego SINDROMOS y significa "agrupación" o "cosas que van juntas". En definitiva, la palabra síndrome significa **conjunto de síntomas**.

**Delección:** Se refiere a la pérdida de un fragmento de material cromosómico y de la información genética que contiene.

**Microdelección o Delección submicroscópica:** Se refiere a una delección de tamaño pequeño y no detectable en un análisis de cromosomas convencional (también llamado "cariotipo") con microscopio óptico. Para detectar este tipo de delecciones es preciso recurrir a técnicas moleculares (estudios de ADN).

Inicialmente se fueron describiendo de forma independientemente distintas entidades (síndrome de DiGeorge, velo-cardio-facial o síndrome de Shprintzen...) pensando que se trataban de trastornos genéticos diferentes y con el tiempo se ha comprobado que todos se referían a lo mismo.

La causa de esta confusión se debe al motivo principal de consulta y al distinto especialista que lo atendía (endocrinología, inmunología, cardiología, cirujanos del paladar, etc.). Buscando un término común se propuso, por lo que no fue bien recibida por las familias de niños con el error genético > 22q11'2 Digeorge & Shprintzen.

**La tendencia actual es denominarlo > Síndrome 22q11'2 Digeorge & Shprintzen.**

**Otros Síndrome 22q11.** Síndrome Delección 22q11'2, Síndrome Duplicación 22q11'2, Síndrome Cat Eye, Síndrome de Bernard-Soulier, Síndrome Rubinstein-Taybi (SRT), Síndrome Hiper Ig-E, y Síndrome Emanuel.

## RESUMEN síntomas más comunes

- Riñón, Vista, Corazón, Oído, Hernia, Ingle, Hipospadia, Criptorquidia, otros (control antes de los 5-6 años, es muy necesitan un arreglo cirugía temprano si tiene defectuoso)
- Dificultades en el lenguaje y / o retraso en el lenguaje (articulación muy débil eso también puede tener afectado el oído no pueda corregir más lento de lo normal)
- Alimento (problemas de coordinación de agujero de comer puede que no controle el niño/a) & Respirar sobre todo los olores fuertes si tiene cardiopatía (problemas de coordinación de agujero de respirar puede que no controle el niño/a)
- Gane problemas de rendimiento social y amistades que causan problemas con el habla (articulación muy débil eso también puede tener afectado el oído no pueda corregir más lento de lo normal)
- Defectos inmunológicos de defensa / problemas (y también problemas en la ducha, piscina, playa, atmósfera, viento frío, días raros, etc.) su cuerpo hace trabajar las defensas peligro de enfermedad como resfriado, ser más mayor lo que tenía como bronquitis o neumonías "esta castigo de las pocas defensas quedar menos defensas"
- Los defectos congénitos del corazón (Tetralogía de Fallot, ASD, VSD, AV, atresia o estenosis pulmonar, otros)
- Problemas de aprendizaje (memoria corta y largo problemas)
- Mayor frecuencia de trastornos psiquiátricos como la esquizofrenia, la psicosis y tienden a ser bipolar
- Los problemas dentales (músculos muy débil eso también puede tener afectar como tener más encías normales desde primeros dientes no por alimentos que se den, usar los dientes como: cortar pipas, comer helados, comer bocadillos...; dar dolor como fuese perder los dientes caliente o frío primera toma & muchos problemas dientes de adultos por falta dientes finales o colocación)
- Niveles bajos de calcio (suplementos edad infantil conjuntos Hierro) / • Convulsiones
- Rasgos faciales específicos – gran distancia entre los ojos, sentado bajo las orejas, la cara alargada
- La falta de tono muscular y problemas de equilibrio (todo relacionado usar la mano "Lápiz, tejera o herramienta" & usar las 4 extremidades como: Baile, Natación, Correr, Saltar, etc.). • Es muy frecuentes dolores musculares, piernas y extrañamiento cualquier momento sitio menos esperado
- Nacido mal por el problema del corazón puede tener algún tipo problema en el cerebro por no llegar la sangre suficiente los minutos al nacer el pequeño. Las funciones: puede graduar más normal separando las patologías del síndrome tener lesiones niveles medios-graves: habla, lenguaje, andar, motora, etc.

Cada persona diagnosticada puede presentar pocos síntomas o más – hasta un solo síntoma. Por lo tanto, también puede ser una tarea difícil de diagnosticar a los niños y adultos para el síndrome.



## CROMOSOMAS

Pacientes "patologías que tenga deleción22q11'2" con características clínicas del Síndrome 22q11'2 pueden tener deleción o duplicación del cromosoma: 22q11'2  
(Sondas: TBX1, TUPLE1, N25)

**22, 22Q11'2: DELECIÓN 22Q11'2, DUPLICACION 22Q11.2**

Pacientes patologías con características clínicas del Síndrome Deleción 22q11 pueden tener deleción del cromosoma: 10p14 (p13) (p15) "llamado Síndrome Digeorge2".

**10, 22Q11'2: DELECIÓN 10P13, DELECIÓN 10P14, DELECIÓN 10P15, DELECIÓN 10P12'33**

Pacientes patologías con características clínicas del Síndrome Deleción 22q11 pueden tener deleciones/duplicaciones en los siguientes cromosomas: 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 17, 18.

**4, DELECIÓN 4Q21.3, DELECIÓN 4Q25**

**5, DELECIÓN 5Q31.1, DELECIÓN 5Q35.1, DELECIÓN 5P13**

**7, DELECIÓN 7P15**

**8, DELECIÓN 8P23.3, DUPLICACIÓN 8Q22**

**9, DELECIÓN 9Q34.3**

**17, DELECIÓN 17P13, DELECIÓN 17P13.3**

**18, DELECIÓN 18Q21.33**

### Pacientes patologías con características clínicas del Síndrome 22q11'2

**TEA, NIÑO ES AUTISTAS**

**DUPLICACION 1Q21**

**TDAH, NIÑOS COMPORTAMIENTO**

.

**ESQUIFRONIA, JOVEN-ADULTO ESQUIFRONIA,**

**DELECIÓN 1Q21**

**LEPORINO, Cromosoma 6 y 10.**

**6, LABIO LEPORINO: DELECIÓN 6Q25.1**

**10, LABIO LEPORINO: DELECIÓN 10Q26**

**Cardiopatía es CIA/CIV/AV, Cromosoma 4.**

**4, CIA, CIV, AV: DELECIÓN 4Q34.2**

**4, CIA, CIV, AV: DELECIÓN 4Q35 ESTE TAMBIEN PUEDE ACOMPAÑAR 17p13**

**ESTUDIO 1Q22, 6P24, 6Q25.2, 15Q21, 10P3, 10Q36.11, 10Q36.13, 20Q Y 22Q22.**

El mecanismo que provoca que todas las características asociadas a este síndrome sea más desconocida. Síndrome **22q11'2** puede implicar defectos en la migración de la cresta neural derivados de los tejidos, afectando particularmente el desarrollo de la tercera y cuarta bolsas branquiales (bolsas faríngeas).

Esto afecta a la glándula del timo. Órgano mediastínico en gran parte responsable de la diferenciación y la inducción de tolerancia en las células T, y las glándulas paratiroides, responsable de la regulación de los niveles de calcio en la sangre.

## TRATAMIENTO

No hay cura para el Síndrome **22q11'2**. Ciertas características individuales se pueden tratar con los tratamientos estándar. La clave está en identificar cada uno de los rasgos asociados y gestionar cada uno con los mejores tratamientos disponibles. Por ejemplo, en los niños es importante que los problemas del sistema inmune se identifiquen pronto como se requieren precauciones especiales en relación con la transfusión de sangre y la inmunización con vacunas vivas. Timo del trasplante se puede utilizar para hacer frente a la ausencia del timo en la rara, llamada "completa" El síndrome de DiGeorge. Bacteriana infecciones se tratan con antibióticos. La cirugía cardíaca es a menudo necesaria para anomalías cardíacas congénitas. Hipocalcemia hipoparatiroidismo causando a menudo requiere de toda la vida de vitamina D y suplementos de calcio.

## GENETICA

Síndrome **22q11'2** afecta a entre 1 de cada 400·600. Esta estimación se basa en defectos de nacimiento y puede ser una subestimación, ya que algunas personas con la supresión tienen pocos síntomas y no han sido diagnosticados formalmente. Es una de las causas más comunes de retraso mental debido a un síndrome de supresión genética.

El Síndrome **22q11'2** se diagnostica en individuos con una deleción submicroscópica del cromosoma 22 detectada por diferentes pruebas de sangre >

<b>FISH</b>	<b>SONDA DIGEORGE/VCFS (TUPLE1) 22Q11</b>	<b>SONDA DIGEORGE/VCFS (TBX1) 22Q11</b>	<b>SONDA DIGEORGE/VCFS (N25) 22Q11</b>
	<b>SONDA DIGEORGE 2 (CUGBP2) 10P14</b>		
<b>SALSA</b>	<b>MLPA KIT P023 DIGEORGE</b>	<b>MLPA KIT P250 DIGEORGE</b>	<b>MLPA KIT P324 22Q11 MIX-2</b>
	<b>MPLA KIT / DIGEORGE/VELOCARDIOFACIAL/CAT EYE</b>		

La mayoría de las personas con síndrome de deleción o duplicación 22q11.2 unos 3 millones de pares de bases en una copia del cromosoma 22 en cada célula de su cuerpo.

Esta región contiene alrededor de 45 genes, pero algunos de estos genes no han sido bien caracterizados. Un pequeño porcentaje de los individuos afectados tienen menor supresión de la misma región. Los investigadores aún no han identificado los genes que contribuyen a las características del síndrome **22q11'2**. Ellos han determinado que la pérdida de un gen en particular en el cromosoma 22, *TBX1*, es probablemente responsable de algunos de los signos característicos del síndrome (como defectos del corazón). Llevar una sola copia de este gen no parece causar problemas de aprendizaje, sin embargo. Genes adicionales en la región se suprimen las que puedan contribuir a los signos y síntomas del síndrome **22q11'2** y genes fuera de la región 22q11.2 también pueden desempeñar un papel.

El Síndrome **22q11'2** puede ser hereditario, pero este es el caso de la minoría de las personas recién diagnosticadas. Sólo el 5-10% han heredado la deleción-duplicación 22q11.2 de un padre, mientras que aproximadamente el 90-95% de los casos tienen una deleción o una duplicación de novo (nuevo a la familia) de 22q11.2. Esto se debe a la región 22q11.2 tiene una estructura que hace que sea muy propensa a los reordenamientos en el esperma o la formación del huevo.

Casi la misma probabilidad de ocurrir cuando un óvulo se forma cuando un espermatozoide se forma. Un individuo con 22q11.2 tiene una probabilidad del 50% (uno de cada dos) de pasar la deleción o duplicación 22q11.2 a su descendencia. Las pruebas prenatales, como amniocentesis, está disponible para los embarazos determina que hay un riesgo.

Además, los embarazos con resultados de las cardiopatías congénitas y / o paladar anomalías detectadas por ecografía se puede ofrecer la prueba prenatal para el Síndrome **22q11'2**. Dado que la mayoría de los signos de este cúmulo de defectos también puede ser heredada como autosómica recesiva o ligada al cromosoma X rasgos, sólo las pruebas genéticas de ambos padres pueden determinar con certeza la probabilidad de que estas anomalías se registran en los siguientes hijos.

## LENGUAJE

La investigación actual demuestra que hay un perfil único de trastornos del habla y el lenguaje asociado con el Síndrome 22q11'2. Los niños suelen realizar más bajos en el habla y las evaluaciones del lenguaje en comparación con su coeficiente intelectual no verbal problemas más comunes incluyen hipernasalidad, retrasos en el lenguaje, y los errores de los sonidos del habla. Hipernasalidad ocurre cuando el aire se escapa por la nariz durante la producción de sonidos del lenguaje oral, lo cual reduce la inteligibilidad. Esta es una característica común en el perfil del habla y el lenguaje, porque el 69% de los niños tienen palatina anomalías. Si la estructura del velo del paladar es tal que no se detiene el flujo de aire de ir hasta la cavidad nasal, que hará que habla hipernasal. Este fenómeno se conoce como insuficiencia velofaríngea VPI. La pérdida de audición también puede contribuir a hipernasalidad mayor porque los niños con problemas de audición pueden tener dificultad para controlar su propia producción del discurso oral. Las opciones de tratamiento disponibles para la VPI incluyen prótesis y la cirugía. Dificultades para la adquisición de vocabulario y la formulación del lenguaje hablado (lenguaje expresivo déficit) en el inicio del desarrollo del lenguaje son también parte del discurso y el perfil de idioma asociado a la 22q11.2. Adquisición de vocabulario suele ser grave retraso para niños en edad preescolar. En algunos estudios recientes, los niños tenían un vocabulario muy limitado o aún no verbales de 2-3 años de edad.

Niños en edad escolar no avanzar con el lenguaje expresivo a medida que maduran, pero muchos siguen teniendo retrasos y dificultades para demostrar cuando se presenta con las tareas de lenguaje verbal, como recordando las narrativas y producción de oraciones más largas y complejas. El lenguaje receptivo, que es la capacidad de comprender, retener o procesar el lenguaje hablado, también puede verse afectada, aunque no suele ser con la misma severidad que los trastornos del lenguaje expresivo. Articulación de los errores se presentan comúnmente en los niños con síndrome 22q11'2. Estos errores incluyen una fonética limitada (el sonido del habla), el inventario y el uso de estrategias de articulación compensatoria resultante en la reducción de la inteligibilidad. La fonética de inventario produce típicamente consiste en sonidos realizados en la parte delantera o trasera del tracto vocal como por ejemplo: / p /, / w /, / j /, / m /, / n /, y se detiene la glotis. Medios de los sonidos del tracto vocal están completamente ausentes.

Los errores de articulación compensatoria realizada por esta población de niños son: paradas de la glotis, sustituciones nasales, fricativas faríngeas, sibilantes lengua palatal, menor presión sobre los sonidos de las consonantes, o una combinación de estos síntomas. De estos errores, se detiene la glotis tienen la mayor frecuencia de ocurrencia. Se argumenta que un número limitado de inventario fonético y el uso de estrategias de articulación compensatoria está presente debido a las anomalías estructurales del paladar. Los trastornos del lenguaje que presenta esta población son más severos durante las edades más jóvenes y muestran una tendencia de mejora progresiva conforme el niño madura.

## PROBLEMAS COGNITIVOS

Los niños con 22q11.2 tienen un perfil específico en las pruebas neuropsicológicas. Por lo general, tienen un cociente intelectual límite normal, con la mayoría de las personas que tengan las puntuaciones más altas en el verbal que los dominios no verbales. El funcionamiento cognitivo en el tratamiento de la información relativa a espacio y el tiempo por lo general muestra un deterioro significativo y esto por lo general retarda el desarrollo del conocimiento numérico y aritmética y habilidades. Cabe destacar que estos pacientes tienen un particular grupo de alto riesgo de sufrir esquizofrenia. 30% tienen al menos un incidente de psicosis y una cuarta parte el desarrollo real de la esquizofrenia.

2012

22Q11.2

Doctores: DIGEORGE &amp; SHPRINTZEN

## Síndrome 22q11.2 DELECIÓN & DUPLICACIÓN

### En el año 2012

Jornadas internacionales cambios y criterios unificaciones de nombres todos y patologías

#### Otros Sinónimos ya históricos (corresponde sinónimos del Delección 22q11'2)

Velocardiofacial, DiGeorge, Delección 22q11, Catch22, Shprintzen, Delección 22Q y otros.

#### · **TOTAL 22q11.2 descubrieron año 2012 y su historial siguiente >**

Hace evento histórico eliminación de tantos nombres su defecto común de todos es 22q11'2 y además esta jornada histórica que han declaran que es la anomalía cromosómica submicroscópica más frecuente, con una frecuencia estimada en la población general por una Delección o Duplicación es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes del mundo; la incidencia de 22q11'2 encontró que 1 de cada **400-650** nacidos vivos.

#### · **DELECIÓN 22q11.2 descubrieron año 1968 y su historial siguiente >**

- (1) Entre **Sin cantidad** entre 1968 a 1992: 4 doctores diferentes sus nombres
  - (2) Entre **10.000 a 12.000** entre 1993 a 2001: Delección 22q11 y Fish/Sonda
  - (3) Entre **4.000 a 6.000** entre 2002-2009: Fish/Sonda y MPLA/Salsa
  - (4) Entre **1.800 a 2.000** entre 2010-2011: Conocimiento internacional y Microarrays
  - (5) Entre **1.000 a 1.400** entre 2012-...: Unificación de nombre y posiblemente Delección desaparezca.
- \*Son cifras una vez la unificación de nombres es una realidad tanta variedad de números y nombres síndromes todos tiene sentido común un error dentro del 22q11'2

#### · **DUPLICACIÓN 22q11.2 descubrieron año 2006 y su historial siguiente >**

Las cifras de la realizada desde Enero 2008 que indican que la incidencia se estima en 1 de cada **700**

AUTOR **DAVID MIGUEL SANTOS**, Edita: **DVD7MISA22Q SL**





# Síndrome 22q11.2

Otros Sinónimos ya históricos: Velocardiofacial, DiGeorge, Delección 22q11, Catch22, Shprintzen.... Hace evento histórico eliminación de tantos nombres su defecto común de todos es 22q11'2 y además esta jornada histórica que han declaran que es la anomalía cromosómica submicroscópica más frecuente, con una frecuencia estimada en la población general – por una Delección o Duplicación – es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes del mundo.

**TOTAL** La incidencia se estima en 1 de cada 400-650 nacidos vivos (2012). **DELECCIÓN** La incidencia se estima en 1 de cada 1.300 (2012) & **DUPLICACIÓN** La incidencia se estima en 1 de cada 700 (2008).

En la actualidad existe muy poco conocimiento sobre **síndrome 22q11'2**. Muchos médicos, maestros, logopedas, psicólogos, enfermeras y terapeutas también todavía no conocen el síndrome. Un número demasiado elevado de personas que no están recibiendo la ayuda adecuada y orientación. Esto significa que la incidencia es probablemente más común que el síndrome de Down se estima que es. Es un síndrome causado por la eliminación de un pequeño trozo de cromosoma 22, la eliminación se produce cerca de la mitad de los cromosomas en un lugar designado q11.2 es decir, en el brazo largo de uno de los pares de cromosomas 22.

- *El síndrome fue descrito en 1965/68 por el Ángelo DiGeorge (Llamado S/DiGeorge)*
- *El síndrome fue descrito en 1978/80 por Shprintzen (Llamado Velocardiofacial)*

El motivo de su frecuencia y de que el tamaño del fragmento de cromosoma que se pierde sea siempre el mismo en la mayoría (95%) de los casos, se debe a la estructura del ADN de esta región, rodeada por fragmentos repetitivos de ADN prácticamente idénticos y conocidos como LCRs, que predisponen a que se produzcan este tipo de accidentes en la producción de los espermatozoides y de los óvulos.

## ALGUNOS TÉRMINOS MÉDICOS

**Síndrome:** Es una palabra intimidante y con connotaciones negativas que se usa frecuentemente en medicina y se refiere a un patrón de manifestaciones clínicas o de anomalías congénitas originadas por una misma causa. Procede del griego SINDROMOS y significa "agrupación" o "cosas que van juntas". En definitiva, la palabra síndrome significa conjunto de síntomas.

**Delección:** Se refiere a la pérdida de un fragmento de material cromosómico y de la información genética que contiene.

**Micro delección o Delección submicroscópica:** Se refiere a una delección de tamaño pequeño y no detectable en un análisis de cromosomas convencional (también llamado "cariotipo") con microscopio óptico. Para detectar este tipo de delecciones es preciso recurrir a técnicas moleculares (estudios de ADN): 4 Sondas Fish, 7 Salsa MPLA y Microarrays.

**Duplicación:** Se refiere a la ganancias de un fragmento de material cromosómico y de la información genética que contiene. **Micro duplicación o Duplicación submicroscópica:** Se refiere a una duplicación de tamaño pequeño y no detectable en un análisis de cromosomas convencional (también llamado "cariotipo") con microscopio óptico. Para detectar este tipo de duplicaciones es preciso recurrir a técnicas moleculares (estudios de ADN): 4 Sondas Fish, 7 Salsa MPLA y Microarrays.

## ¿POR QUÉ TANTOS NOMBRES?

Inicialmente se fueron describiendo de forma independientemente distintas entidades **Velocardiofacial, DiGeorge, Delección 22q11, Catch22, Shprintzen...** pensando que se trataban de trastornos diferentes y con el tiempo se ha comprobado que todos se referían a lo mismo. La causa de esta confusión se debe al motivo principal de consulta y al distinto especialista que lo atendía (endocrinología, inmunología, cardiología, cirujanos del paladar, etc.).

- La tendencia actual es denominarlo **síndrome 22q11'2**.

## PATOLOGIAS

Cada persona diagnosticada puede presentar pocos síntomas o más hasta un solo síntoma. Por lo tanto, también puede ser una tarea difícil de diagnosticar a los niños y adultos para el síndrome. Te han dicho tiene tu niño/a que tiene "**Síndrome 22q11'2**" hay que citar con médicos los siguientes: Riñón, Vista, Corazón, Oído, Hernia, Ingle, Hipospadia, Criptorquidia, Hablar, Motora Fina, Motora Gruesa, suplementos: Calcio, Hierro, Vitamina D, entre otros (control antes de los 0 a 2 años, es muy necesitan un arreglo cirugía temprano si tiene defectuoso sobretudo el corazón resto marcara el especialista).



- **Nacido mal:** por el problema del corazón la cardiopatía congénita; garganta sus benes no soporta olores como colonia o/e otros productos fuertes; alergias desconocidas. Puede tener algún tipo problema en el cerebro por no llegar la sangre suficiente los minutos al nacer el pequeño. Las funciones: puede graduar más normal separando las patologías del síndrome tener lesiones niveles medios-graves: habla, lenguaje, andar, motora, etc.
- **Defectos inmunológicos de defensa / problemas** (y también problemas en la ducha, piscina, playa, atmósfera, viento frío, días raros, etc.) su cuerpo hace trabajar las defensas peligro de enfermedad como resfriado, ser más mayor lo que tenía como bronquitis o neumonías "esta castigo de las pocas defensas quedar menos defensas". Con fallo de compensación de temperatura del cuerpo puede tener muchos altibajos de fuerzas y si esta refriado puede cogerlo más fuerte o tendencia a mas fiebre (posiblemente algunos casos +3 años siguen frecuente enfermos híper Ig-E Alergia).
- **Los defectos congénitos del corazón** (Tetralogía de Fallot, ASD, VSD, AV, atresia o estenosis pulmonar, otros) al nacer si se observa la malformación sino obligatorio tener revisiones a sus 2-3 años, a sus 15-16 años, o más revisiones ya depende del desarrollo analizado sus 3 años corazones sanos.
- **Problemas de aprendizaje** (siempre tendrá problemas de memoria corta "órdenes más de dos cosas se olvida hacer la mitad" y largo problemas "si estudiado o practicado algo no se acuerda bien") grave problemas de desarrollo de la área de cerebro memoria de textos, memoria más de un idioma para conseguir aprender, lesiones de libro materia escolar, u órdenes de que manda más de 2 órdenes, otros ejemplos ya no escritos.
- **Dificultades en el lenguaje y / o retraso en el lenguaje** (Articulación muy débil eso también puede tener afectado el oído no pueda corregir más lento de lo normal) necesite logopedia todo el curso escolar y extra-logopedia fuera horario habitual de colegio y además tener un diagnostico real todos los trastornos de específico de lenguaje.
- **Alimento** (problemas de coordinación de agujero de comer puede que no controle el niño/a) & Respirar sobre todo los olores fuertes si tiene cardiopatía (problemas de coordinación de agujero de respirar puede que no controle el niño/a)
- **Los problemas dentales** (músculos muy débil eso también puede tener afectar como tener más encías normales desde primeros dientes no por alimentos que se den, usar los dientes como: cortar pipas, comer helados, comer bocadillos... & muchos problemas dientes de adultos por falta dientes finales o colocación)
- Gane problemas de rendimiento social y amistades que causan problemas con el habla (Articulación muy débil eso también puede tener afectado el oído no pueda corregir más lento de lo normal)
- Mayor frecuencia de trastornos psiquiátricos: antes de los 6 años ser diagnosticados todos los que tenga siguientes **trastornos como Autismo, TDAH, Síndrome Asperger, otros...** sino antes de los 15 años puede presentarse **otros trastornos como la Esquizofrenia, la Psicosis y tienden a ser Bipolar, otros...**
- Niveles bajos de calcio (suplementos de calcio con conjuntos también si le falta siguientes cosas Hierro y Vitamina D) & mirar Tiroides antes de los 4 meses de edad.
- Convulsiones • Rasgos faciales específicos – gran distancia entre los ojos, sentado bajo las orejas, la cara alargada • La falta de tono muscular y problemas de equilibrio (todo relacionado usar la mano "Lápiz, tejera o herramienta" & usar las 4 extremidades como: Baile, Natación, Correr, Saltar, etc.)
- Es muy frecuentes dolores musculares, piernas y extrañamiento cualquier momento sitio menos esperado.

## TRATAMIENTO

No hay cura para el **síndrome 22q11'2**. Ciertas características individuales se pueden tratar con los tratamientos estándar. La clave está en identificar cada uno de los rasgos asociados y gestionar cada uno con los mejores tratamientos disponibles.

Por ejemplo, en los niños es importante que los problemas del sistema inmune se identifiquen pronto como se requieren precauciones especiales en relación con la transfusión de sangre y la inmunización con vacunas vivas. Timo del trasplante se puede utilizar para hacer frente a la ausencia del timo en la rara, llamada "completa" El síndrome de DiGeorge. Bacteriana infecciones se tratan con antibióticos. La cirugía cardíaca es a menudo necesaria para anomalías cardíacas



congénitas. Hipocalcemia hipoparatiroidismo causando a menudo requiere de toda la vida de vitamina D y suplementos de calcio.

## CROMOSOMAS Y GENETICA

El síndrome es causado por deleciones (pérdida de una pequeña parte del material genético) que se encuentran en el brazo largo de uno de los dos cromosomas (cromosoma 22, brazo q, punto 11) pero no siempre tiene este deleción hay otros cromosomas patologías día de hoy pericidos, a continuación explicamos.

El mecanismo que provoca que todas las características asociadas a este síndrome sea más desconocida. **síndrome 22q11'2** puede implicar defectos en la migración de la cresta neural derivados de los tejidos, afectando particularmente el desarrollo de la tercera y cuarta bolsas branquiales (bolsas faríngeas).

Esto afecta a la glándula del timo. Órgano mediastínico en gran parte responsable de la diferenciación y la inducción de tolerancia en las células T, y las glándulas paratiroides, responsable de la regulación de los niveles de calcio en la sangre.

SANGRE

### SONDA:

**DIGEORGE** 22q11/DIGEORGE/VCFS/TBX1incluye ARSA 22q13 Regiones 22q11 y 22q13

### SALSA:

**DIGEORGE** MLPA KIT P250 DIGEORGE 22q11, 10p12/14/15, 4q35, 17p13, 9q34.3, 8p23.1, 22q13.

### SALSA:

**DIGEORGE** MLPA KIT P023 DIGEORGE 22q11, 10p12/14/15/23, 4q35/34, 4q22, 18q21, 8p21/23, 17p13. 22q13.

### MICROARRAY

- 1) DiGeorge VCF 22q11.21 (Digeorge1), 2) DiGeorge Duplication 22q11 (Digeorge1),
- 3) 22q11.2 Micro duplicación (Digeorge1), 4) DiGeorge 10p14 (Digeorge2) ,
- 5) Nebulette 10p12'31 (Digeorge2), 6) 8p23.1 Micro deleción (Digeorge3) CON O SIN 22q11,
- 7) 8p23.1 Micro duplicación (Digeorge3) CON O SIN 22q11, 8) 9q34.3 Micro deleción (Digeorge3) CON O SIN 22q11,
- 9) 9q34.3 Micro duplicación (Digeorge3) CON O SIN 22q11, 10) CHARGE síndrome 8q12.2 (Digeorge3) CON 22q11,
- 11) Canavan 17p13.3 (Digeorge3) CON O SIN 22q11, 12) Li-Fraumeni 1 17p13.1 (Digeorge3) CON O SIN 22q11,
- 13) 5p13.3 Microdeleción (Digeorge1, 2, ó 3) ESQUIZOFRENIA + 22q11.2

CONTIENE +180 DELECCIONES Y +180 DUPLICACIONES = **SINDROMES O ENFERMEDADES EXISTENTES**

### Otros

#### SONDA:

**DIGEORGE** 22q11/DIGEORGE/VCFS/TUPLE1incluye ARSA 22q13 Regiones 22q11 y 22q13

#### SONDA:

**DIGEORGE** 22q11/DIGEORGE/VCFS/N25 incluye ARSA 22q13 Regiones 22q11 y 22q13

#### SONDA:

**DIGEORGE** 22q11/DIGEORGE2/CUGBP2 10p14 Region 10p14

#### SALSA:

**DIGEORGE** MLPA KIT P324 22Q11 MIX-2 22q11, 2q37, 2q22, 20p12, 20p13, 14q11, 11q12, 5p15, 15q21, 17q23.

Pacientes patologías con características clínicas parecidas o semejantes del "Síndrome 22q11'2". Pueden tener **Deleción & Duplicación** del cromosoma.

**88%. 22Q11'2SD – DIGEORGE – VELOCARDIOFACIAL – CATH22 :**

Tres zonas críticas: TBX1 este más usado EUA, TUPLE1, N25

**22: 22q11, 22q11'2, 22q11'21, 22q11'22, TUPLE1, TBX1, N25**

**10%. 22Q11'2SD (2) – DIGEORGE 2 (10P) – VELOCARDIOFACIAL 2 (10P) – CATH22 (10P) :**

**10p14 "CUGBP2", 10p13 "NEBULETTE", 10p12'31"NEBULETTE", 10p15**

**2%. 22Q11'2SD (3) – DIGEORGE 3 (VARIOS) – VELOCARDIOFACIAL 3 – CATH22 (VARIOS) :**

**OTROS CROMOSOMAS**

**17p13, 17p13.3, 4q21.3, 4q25, 4q34.2; 4q35, 8p23.3, 9q34.3, 18q21.33, 18q23.**

**INVESTIGACION:** 1q22, 2q37; 4q22; 5q31.1, 5q35.1, 5p13, 5p15; 7p15; 15q21; 11q12; 8p21, 8q22 DP; 17q23; 20p12, 20p13, 1q22, 6p24, 6q25.2, 15q21, 10p3, 10q36.11, 10q36.13, 20q y 22q22

**2/3 FALLOS CROMOSOMAS DE SUMA**

**Autistas.** 1q21 + 22q11/10p, 22q11'2

**Esquizofrenia.** 1q21 DP, 1q21, 15q13, 22q11'2

**Labio leporino.** 6q25.1 + 22q11/10p, 10q26 + 22q11/10p

**CIA, CIV, AV.** 4q21.3 + 22q11/10p, 4q25 + 22q11/10p, 4q34.2 + 22q11/10p; 4q35 + 22q11/10p/17p13

**Otros no indicados**

Pacientes patologías con características clínicas del **SINDROME 22q11SD**, puede tener una duplicación un cromosoma & deleción cualquier otro cromosoma forma diferente expresado anterior.

## GENÉTICA

## Síndrome 22q11'2

Esta estimación se basa en defectos de nacimiento y puede ser una subestimación, ya que algunas personas con la supresión tienen pocos síntomas y no han sido diagnosticados formalmente. Es una de las causas más comunes de retraso mental debido a un síndrome de supresión genética.

El **síndrome 22q11'2** se diagnostica en individuos con una deleción submicroscópica del cromosoma 22 detectada por hibridación in situ fluorescente FISH o la tecnología de BAC-on-Perlas. En un pescado sondas de ADN de la región 22q11.2 cromosómicas se utiliza a la vez, mientras que con las sondas de la tecnología de BAC-en-Beads múltiples de la región 22q11.2 pueden ser utilizados simultáneamente.

Tales pruebas genéticas están ampliamente disponibles para los clínicos y las pruebas prenatales **síndrome 22q11'2**. Menos del 5% de las personas con síntomas clínicos del **síndrome 22q11'2** tienen estudios citogenéticos normales de rutina y pruebas de FISH negativos.

Algunos casos de síndrome de DiGeorge tienen defectos en los cromosomas de otros, en particular, una deleción en la región cromosómica **10p13, 10p14, 10p15, 10p12'31-33, 17p13'3, 8p23'3, 9q34'3, 18q21'33, otros.**

Resto de Cromosomas todavía no hay FISH (Sonda) pero mediante las SALSA si hay varios cromosomas indicados anteriormente con su genes ese cromosoma.

La mayoría de las personas con **síndrome 22q11'2** faltan unos 3 millones de pares de bases en una copia del cromosoma 22 en cada célula de su cuerpo. Esta región contiene alrededor de 45 genes, pero algunos de estos genes no han sido bien caracterizados. Un pequeño porcentaje de los individuos afectados tienen menor supresión de la misma región. Los investigadores aún no han identificado los genes que contribuyen a las características del **síndrome 22q11'2**.

Ellos han determinado que la pérdida de un gen en particular en el cromosoma 22, *TBX1*, es probablemente responsable de algunos de los signos característicos del síndrome (como defectos del corazón). Llevar una sola copia de este gen no parece causar problemas de aprendizaje, sin embargo. Genes adicionales en la región se suprimen las que puedan contribuir a los signos y síntomas del **síndrome 22q11'2** y genes fuera de la región 22q11.2 también pueden desempeñar un papel.

El **síndrome 22q11'2** puede ser hereditario, pero este es el caso de la minoría de las personas recién diagnosticadas. Sólo el 5-10% han heredado la delección/duplicación 22q11.2 de un padre, mientras que aproximadamente el 90-95% de los casos tienen una delección de novo (nuevo a la familia) de 22q11.2.

Esto se debe a la región 22q11.2 tiene una estructura que hace que sea muy propensa a los reordenamientos en el espermatozoide o la formación del huevo. La eliminación es casi la misma probabilidad de ocurrir cuando un óvulo se forma cuando un espermatozoide se forma. Un individuo con Supresión/Guanacias 22q11.2 tiene una probabilidad del 50% (uno de cada dos) de pasar la 22q11.2 a su descendencia. Las pruebas prenatales, como amniocentesis, está disponible para los embarazos determina que hay un riesgo.

Además, los embarazos con resultados de las cardiopatías congénitas y / o paladar anomalías detectadas por ecografía se puede ofrecer la prueba prenatal para el **síndrome 22q11'2**. Dado que la mayoría de los signos de este cúmulo de defectos también puede ser heredada como autosómica recesiva o ligada al cromosoma X rasgos, sólo las pruebas genéticas de ambos padres pueden determinar con certeza la probabilidad de que estas anomalías se registran en los siguientes hijos.

## PROBLEMAS DE LENGUAJE

La investigación actual demuestra que hay un perfil único de trastornos del habla y el lenguaje asociado con el **síndrome 22q11'2**. Los niños suelen realizar más bajos en el habla y las evaluaciones del lenguaje en comparación con su coeficiente intelectual no verbal problemas más comunes incluyen hipernasalidad, retrasos en el lenguaje, y los errores de los sonidos del habla.

Hipernasalidad ocurre cuando el aire se escapa por la nariz durante la producción de sonidos del lenguaje oral, lo cual reduce la inteligibilidad. Esta es una característica común en el perfil del habla y el lenguaje, porque el 69% de los niños tienen palatina anomalías. Si la estructura del velo del paladar es tal que no se detiene el flujo de aire de ir hasta la cavidad nasal, que hará que habla hipernasal. Este fenómeno se conoce como insuficiencia velofaríngea VPI.

La pérdida de audición también puede contribuir a hipernasalidad mayor porque los niños con problemas de audición pueden tener dificultad para controlar su propia producción del discurso oral. Las opciones de tratamiento disponibles para la VPI incluyen prótesis y la cirugía. Dificultades para la adquisición de vocabulario y la formulación del lenguaje hablado (lenguaje expresivo déficit) en el inicio del desarrollo del lenguaje son también parte del discurso y el perfil de idioma asociado a la delección/duplicación 22q11.2. Adquisición de vocabulario suele ser grave retraso para niños en edad preescolar. En algunos estudios recientes, los niños tenían un vocabulario muy limitado o aún no verbales de 2-3 años de edad. Niños en edad escolar no avanzar con el lenguaje expresivo a medida que maduran, pero muchos siguen teniendo retrasos y dificultades para demostrar cuando se presenta con las tareas de lenguaje verbal, como recordando las narrativas y producción de oraciones más largas y complejas. El lenguaje receptivo, que es la capacidad de comprender, retener o procesar el lenguaje hablado, también puede verse afectada, aunque no suele ser con la misma severidad que los trastornos del lenguaje expresivo. Articulación de los errores se presentan comúnmente en los niños con **síndrome 22q11'2**.

Estos errores incluyen una fonética limitada (el sonido del habla), el inventario y el uso de estrategias de articulación compensatoria resultante en la reducción de la inteligibilidad. La fonética de inventario produce típicamente consiste en sonidos realizados en la parte delantera o trasera del tracto vocal como por ejemplo: / p /, / w /, / j /, / m /, / n /, y se detiene la glotis. Medios de los sonidos del tracto vocal están completamente ausentes. Los errores de articulación compensatoria realizada por esta población de niños son: paradas de la glotis, sustituciones nasales, fricativas faríngeas, sibilantes lengua palatal, menor presión sobre los sonidos de las consonantes, o una combinación de estos síntomas. De estos errores, se detiene la glotis tienen la mayor frecuencia de ocurrencia. Se argumenta que un número limitado de inventario fonético y el uso de estrategias de articulación compensatoria está presente debido a las anomalías estructurales del paladar. Los trastornos del lenguaje que presenta esta población son más severos durante las edades más jóvenes y muestran una tendencia de mejora progresiva conforme el niño madura.

## PROBLEMAS COGNITIVOS

Los niños con **síndrome 22q11'2** tienen un perfil específico en las pruebas neuropsicológicas. Por lo general, tienen un cociente intelectual límite normal, con la mayoría de las personas que tengan las puntuaciones más altas en el verbal que los dominios no verbales. El funcionamiento cognitivo en el tratamiento de la información relativa a espacio y el tiempo por lo general muestra un deterioro significativo y esto por lo general retarda el desarrollo del conocimiento numérico y aritmética y habilidades. Cabe destacar que estos pacientes tienen un particular grupo de alto riesgo de sufrir esquizofrenia. 30% tienen al menos un incidente de psicosis y una cuarta parte el desarrollo real de la esquizofrenia.

## EXPLICACIÓN Y COMENTARIOS

Las características de este síndrome varían ampliamente, incluso entre miembros de una misma familia, y afectar a muchas partes del cuerpo. Signos y síntomas característicos pueden incluir defectos congénitos como cardiopatías congénitas, defectos en el paladar, la mayoría de los casos se relaciona con problemas neuromusculares con el cierre (velo-faríngeo insuficiencia), problemas de aprendizaje, las diferencias leves en los rasgos faciales, y recurrentes infecciones. Las infecciones son comunes en los niños debido a problemas con el sistema inmunológico de las células T mediada por la respuesta que en algunos pacientes se debe a una ausencia o hipoplasia del timo. **Síndrome 22q11'2** pueden aparecer por primera vez cuando un recién nacido afectados con defectos cardíacos o convulsiones de hipocalcemia debido al mal funcionamiento de las glándulas paratiroides y los bajos niveles de hormona paratiroidea (PTH).

Las personas afectadas también pueden tener cualquier otro tipo de defecto de nacimiento, entre otras anomalías renales e importantes dificultades en la alimentación de bebés. Los trastornos autoinmunes como el hipotiroidismo y el hipoparatiroidismo o trombocitopenia (niveles bajos de plaquetas) y psiquiátricas son comunes las enfermedades de aparición tardía características. Microdeleciones en la región cromosómica 22q11.2 se asocian con un riesgo de 20 a 30 veces mayor de esquizofrenia. Estudios proporcionan las diferentes tasas de síndrome de deleción 22q11.2 en la esquizofrenia, que van desde 0,5 a 2% y un promedio de alrededor del 1%, en comparación con el riesgo global estimado de 0,025% del **síndrome 22q11'2** en la población general.

Características más destacadas se pueden resumir con el mnemónico CATCH-22 para describir el síndrome de DiGeorge, con los 22 para recordar a uno de las anomalías cromosómicas se encuentra en el cromosoma 22. Los signos y síntomas del **síndrome 22q11'2** son tan variados que diferentes grupos de sus características fueron consideradas una vez que las condiciones por separado. Estas clasificaciones original incluía velo-cardio-facial del síndrome, el síndrome de Shprintzen, secuencia de DiGeorge / síndrome, el síndrome de Sedlackova y el síndrome de conotruncales anomalía cara. Todos están ahora entiende que la presentación de un único síndrome.

## DOLOR DE PIERNAS

Examen Jalkasärkyjen era difícil ya que los pacientes que sufren de los mismos, son a menudo los niños pequeños que no pueden explicar completamente los síntomas - en especial si tienen problemas de lenguaje. Por otro lado, si el niño ha sido jalkasärkyjä vida entera, no puede decir, porque lo hace no es diferente de un estado normal. Los niños a menudo se describen dolor embotado o una sensación de ardor en las piernas, especialmente en la pantorrilla. Dolores se produjo en todas las horas, pero especialmente en la noche o después del ejercicio pesado. Los padres describen los dos tipos de signos, de los cuales descubrió las piernas del niño dolorido.

En primer lugar, el niño fue descubierto a querer descansar un poco al caminar, la opción de caminar en el dolor, lo que requiere la colección o para ralentizar el ritmo. Algunos de los niños no fueron capaces de funcionar tanto como los niños sanos, y quería que se sentara a descansar entre partidos durante el ejercicio. Los otros niños fueron capaces de seguir el ritmo, mientras que en el juego físico, pero se quejó de dolor en la pierna tylsemmissä situaciones físicas, como caminar. De los niños, por ejemplo, algunos fueron capaces de participar fácilmente en los ensayos de baile dos veces por semana, y se acercó distancias mucho más largas que la situación de prueba, en situaciones cotidianas.

Otra señal fue jalkasäryistä niños despertarse durante la noche. El despertar no parece haber un patrón, que varía de día a día y que era diferente en los niños diferentes. Uno de los niños encuestados se despertó hasta nueve veces por la noche. Se despertó, los niños a menudo se saque los pies y elija el dolor. Los niños con la supresión 22q11.2-, trastornos del sueño ocurren en un número de otras razones, pero los padres deben tomar jalkasäryt habla con el niño, porque son uno de los síndrome más común asociado con los síntomas.

**Los pies estructura y anomalías postura**, Estructura y problemas de postura pueden ser detectados más fácilmente al caminar o correr. La desviación más común es lattajalka, que es debido a la rotación interna de la pierna y la consiguiente reducción de arco. Menos común es que la pierna se rota hacia el exterior y el arco del pie es excepcionalmente alto. Posición de las piernas también puede ser un "varvastava", es decir, la rigidez de las articulaciones ojennusasentoon tobillo y el talón puede estar de pie en el suelo.

Tales anomalías, las piernas del niño tienen que trabajar más duro y diferente a lo normal para compensar el error de posición, que puede ser la causa del dolor en la pierna del niño. El tratamiento es una tukipohjallinen único, que se coloca dentro de su zapato. Plantilla diseñada para que absorba golpes y normaliza la posición del pie al caminar. Si los músculos de la pantorrilla del niño son ajustadas o kinnerjänteet, también recomienda ejercicios de estiramiento. Los niños que reciben atención se han beneficiado de ella y jalkasäryt han disminuido, pero sólo unos pocos de ellos están completamente agotadas.



# 187 PATOLOGIAS

## craneofacial / hallazgos orales

1. manifiestos, submucosa o paladar hendido submucoso oculta
2. retrognatia (retrusión maxilar inferior)
3. platibasia (base de cráneo plano)
4. facies asimétrica llorando en la infancia
5. estructuralmente la cara asimétrica
6. funcionalmente cara asimétrica
7. vertical del maxilar superior (cara larga)
8. recta de perfil facial
9. congénita de los dientes perdidos
10. dientes pequeños (en la dentición temporal)
11. hipoplasia del esmalte
12. hipotónico, flácido facies
13. caídos comisuras bucales
14. el labio leporino (poco frecuentes)
15. microcefalia
16. pequeñas fosa craneal posterior

## apreciación del ojo

17. vasos retinianos tortuosos
18. la congestión suborbital ("ojeras alérgicas")
19. estrabismo
20. filtra fisuras palpebrales
21. posterior embriotoxon
22. disco óptico pequeños
23. prominentes nervios corneales
24. catarata
25. iris nódulos
26. iris coloboma (poco frecuentes)
27. coloboma de retina (poco frecuentes)
28. ojos pequeños
29. leve hipertelorismo orbital
30. leve orbital distopia vertical
31. puffy o encapuchados párpados superiores

## oído / hallazgos audición

32. overfolded hélice
33. lóbulos adjunta
34. saltones, orejas en forma de copa
35. orejas pequeñas
36. ligeramente oídos asimétrica
37. los medios de comunicación frecuente otitis
38. leve pérdida de audición conductiva
39. audición pérdida neurosensorial (a menudo unilateral)
40. las marcas auriculares u hoyos (poco frecuentes)
41. filtra los conductos auditivos externos

## apreciación nasal

42. prominente, puente nasal
43. bulbosas punta nasal
44. ligeramente separados cúpulas nasal (punta aparece bífida)
45. pinzamiento de base alar, las fosas nasales estrechas
46. filtra los pasajes nasales

## apreciación cardíaco

47. vsd (defecto del tabique ventricular) civ
48. asd (defecto del tabique auricular) cia
49. atresia o estenosis pulmonar
50. la tetralogía de fallot
51. aorta del lado derecho
52. el tronco arterioso
53. pda (conducto arterioso permeable)
54. interrupción del arco aórtico tipo b
55. la coartación de la aorta
56. anomalías de la válvula aórtica
57. aberrante arterias subclavia
58. anillo vascular
59. origen anómalo de la arteria carótida
60. transposición de los grandes vasos
61. atresia tricúspide

## anomalías vasculares

62. medialmente desplazados arterias carótidas internas
63. tortuosas o retorcido carótidas internas
64. anomalías vena yugular
65. la ausencia de la arteria carótida interna (unilateral)
66. la ausencia de la arteria vertebral (unilateral)
67. bajo bifurcación de la carótida común
68. tortuosas o retorcido arterias vertebrales
69. el fenómeno de raynaud
70. las pequeñas venas
71. círculo de willis anomalías

## los hallazgos neurológicos y cerebrales

72. reducción del volumen total del cerebro
73. periventricular quistes
74. pequeñas vermis cerebeloso
75. hipoplasia cerebelosa / disgenesia
76. blanco hiperintensidades de la materia
77. hipotonía generalizada
78. ataxia cerebelosa
79. convulsiones
80. trazos
81. la espina bífida / mielomeningocele
82. leve retraso en el desarrollo
83. sylvian ampliada fisura
84. cavum septum pellucidum
85. las variaciones en el tamaño de segmentos diferentes del cerebro.

## faríngeo, laríngeo / hallazgos vía aérea

86. obstrucción de vía aérea superior en la infancia
87. pequeños o ausentes adenoides
88. web laríngeo (anterior)
89. la vía aérea faríngeo grande
90. laringomalacia
91. aritenoides hiperplasia
92. hipotonía faríngeo
93. asimétrico movimiento de la faringe
94. músculos faríngeos delgado

- 95. paresia de las cuerdas vocales / parálisis
- 96. estructuralmente la faringe asimétrica
- 97. laringe estructuralmente asimétrica
- 98. enfermedad reactiva de las vías respiratorias / asma

#### abdominal, riñón

- 99. hipoplásico / riñón aplásica
- 100. riñones quística
- 101. las hernias inguinales
- 102. las hernias umbilicales
- 103. la malrotación del intestino (poco frecuentes)
- 104. este trastorno
- 105. hernia diafragmática

#### apreciación del miembro

- 106. manos y pies pequeños
- 107. dígitos cónicos
- 108. las uñas cortas
- 109. áspero, rojo, piel escamosa en las manos y los pies
- 110. morfea
- 111. las contracturas (poco frecuentes)
- 112. trifalángico pulgares (poco frecuentes)
- 113. polidactilia
- 114. tejidos blandos sindactilia (poco frecuentes)

#### los problemas en la infancia

- 115. dificultad para alimentarse, el fracaso para crecer
- 116. el reflujo gastroesofágico (ger / erge)
- 117. regurgitación nasal
- 118. irritabilidad
- 119. estreñimiento crónico

#### genitourinarios

- 120. Hipospadias
- 121. criptorquidia
- 122. reflujo vesico-uretral
- 123. Hidrocele

#### habla y lenguaje

- 124. severo hipernasalidad
- 125. insuficiencia de articulación (oclusivas glotales)
- 126. deterioro del lenguaje (retraso por lo general leve)
- 127. incompetencia velofaríngea (por lo general grave)
- 128. alto lanzó la voz
- 129. ronquera

#### cognitiva / aprendizaje

- 130. dificultades de aprendizaje (concepto matemático, comprensión de lectura más común)
- 131. el pensamiento concreto, la deficiencia de la función ejecutiva
- 132. caída en las puntuaciones de ci en los años escolares
- 133. un bajo ci, por lo general 60 a 80, algunos menores, algunos mayores
- 134. déficit de atención con hiperactividad (add / adhd)

#### varios anomalías

- 135. desaturación de oxígeno espontánea sin apnea
- 136. trombocitopenia
- 137. el síndrome de bernard-soulier
- 138. artritis reumatoidea juvenil
- 139. mala regulación de la temperatura
- 140. vaso-motor inestabilidad

#### psiquiatría / psicología

- 141. trastorno afectivo bipolar
- 142. trastorno de personalidad depresiva y psicosis
- 143. esquizofrenia
- 144. rápidos o ciclos ultrarrápidos de trastorno de humor
- 145. trastorno del estado de ánimo, depresión
- 146. trastorno del espectro autismo
- 147. trastorno esquizoafectivo
- 148. impulsividad
- 149. afecto plano
- 150. la distimia, ciclotimia
- 151. la inmadurez social
- 152. el trastorno obsesivo compulsivo
- 153. trastorno de ansiedad generalizada
- 154. fobias
- 155. de ansiedad por separación
- 156. grave sobresalto

#### inmunológicas

- 157. las infecciones frecuentes del tracto respiratorio superior
- 158. frecuente la enfermedad de las vías respiratorias inferiores (neumonía, bronquitis)
- 159. reducción de las poblaciones de células T
- 160. reducción de la hormona del timo

#### endocrino

- 161. la hipocalcemia
- 162. hipoparatiroidismo
- 163. hipotiroidismo
- 164. tiroiditis autoinmunes
- 165. la deficiencia leve crecimiento, baja estatura relativa (la infancia)
- 166. ausente, hipoplasia del timo
- 167. glándula pituitaria pequeñas (poco común)

#### esquelético / músculo / ortopedia

- 168. escoliosis
- 169. la osteopenia
- 170. anomalía de sprengel, deformación escapular
- 171. pie zambo equinovaro
- 172. pequeños músculos esqueléticos
- 173. dislocaciones común
- 174. crónica dolores en las piernas
- 175. piso arcos del pie
- 176. hiperextensibles / articulaciones laxas
- 177. espina bífida oculta
- 178. syrinx
- 179. médula anclada
- 180. extra costillas
- 181. costilla de fusión
- 182. anomalías vertebrales

#### piel / tequmento

- 183. abundante pelo del cuero cabelludo
- 184. piel delgada figura (patrones venosos fácilmente visible) secuencias de secundaria y asociaciones
- 185. robin secuencia
- 186. secuencia digeorge
- 187. alfarero

**¿Qué es la supresión 22q11?** Es un tipo de trastorno cromosómico que se encuentra en muchas enfermedades aparentemente no relacionadas o síndromes (conjunto de síntomas a menudo vistos juntos). Los seres humanos tienen entre 30 y 40.000 genes diferentes, cada uno de los cuales tiene una función en la toma de una persona individual. Los genes están dispuestos en pares (uno de los pares de cada padre) en 23 cromosomas. Cada cromosoma tiene un brazo largo (en adelante, q) y un brazo corto (p). En la deleción 22q11, una pequeña parte del brazo largo de una de las dos copias del cromosoma 22 no se encuentra en la posición 11. El efecto de la supresión de esta pequeña parte del cromosoma 22 puede ser visto como una serie de problemas, que van de leves a severos. El síndrome velo-cardio-facial (vcfs) está al final de leve a moderada de la gama. Los niños con síndrome vcf tienen problemas con la estructura y función del paladar, defectos del corazón y una apariencia facial con características similares a otros niños con la enfermedad. Hay varios nombres alternativos para el síndrome vcf, como el síndrome de shprintzen (llamado así por el patólogo del habla que describió por primera vez), el síndrome de conotruncal cara anomalía y catch 22 (después de las iniciales de los principales problemas en niños con la enfermedad). Sin embargo, el síndrome vcf es el término aceptado. Síndrome de di George se encuentra en el extremo más grave de la gama. Los niños con síndrome de di George tienen problemas que afectan al corazón, los niveles de calcio en el cuerpo, problemas inmunológicos y de vez en cuando paladar trastornos. Sin embargo, como con todas las condiciones que afectan a los niños, los efectos del día a día de la eliminación variará de un niño a otro y cambian con el curso de su vida también.

**¿Cómo surgió la supresión pasar?** En muchos niños afectados, se produjo la eliminación por casualidad en el óvulo o el espermatozoides antes de la concepción tuvo lugar. En un número muy pequeño (alrededor del 10 por ciento de los niños con deleción 22q11), uno de los padres tiene la eliminación y se lo pasa a su hijo o hija. Si un padre tiene la eliminación, existe una probabilidad del 50 por ciento de su próximo bebé con deleción 22q11 y este riesgo es el mismo para cada embarazo. Cuando ninguno de los padres tiene la eliminación, todavía hay uno o dos por ciento de posibilidades de que tener otro bebé con supresión 22q11.

**¿Es común la supresión 22q11?** Se presenta en alrededor de 1 de cada 2000 de la población. Como los efectos de la supresión varían de individuo, puede tomar algún tiempo para llegar a un diagnóstico, por lo que puede ser más común de lo que actualmente piensan.

**¿Cómo se diagnostica deleción 22q11?** La supresión se demuestra por el fish (hibridación fluorescente in situ) de prueba, cuando en lugar de las dos copias del cromosoma 22 se "encienden" con una etiqueta fluorescente de adn, sólo una copia hace.

**¿Cuáles son las principales características?** Los problemas asociados con la supresión 22q11 son numerosos y afectan a cada sistema del cuerpo. Sin embargo, el alcance y la gravedad varía de persona a persona y dos personas de la misma familia no siempre muestran las mismas características en el mismo grado. Las principales características se observan en niños con deleción 22q11 seguir.

**Apariencia** las personas con deleción 22q11 tienden a tener rasgos faciales similares entre sí. Las características comunes incluyen: ojos almendrados, alargado rasgos faciales a menudo con los pómulos planos, un tiempo "fuerte" la nariz con un puente nasal relativamente amplio y prominente, nariz pequeña y una mandíbula pequeña. Las orejas pueden ser pequeñas, prominentes y dobladas en la parte superior. Los dedos son delgados y disminuyendo al final con pequeños clavos, subdesarrollados. Estas características son más fáciles de identificar como el niño crece.

**Problemas en los ojos** esto incluye coloboma (deficiencia en un lugar local de las capas del globo ocular es), algunas diferencias en el desarrollo de cataratas habitual y pequeños que probablemente no necesitan intervención.

**Problemas del corazón** estos afectan a alrededor del 75 por ciento de las personas con deleción 22q11. Los problemas cardíacos más comunes son: tetralogía de Fallot (una combinación de cuatro defectos del corazón), arco aórtico interrumpido (falta de una sección de la principal arteria que suministra al cuerpo a desarrollar), defecto septal ventricular (orificio en el ventrículo del corazón que altera el flujo de la sangre) y el arco aórtico derecho (el arco aórtico se encuentra en el lado derecho del corazón en vez de la



izquierda). Para más información acerca de todos estos defectos del corazón está disponible de su médico o en una de las organizaciones enumeradas al final de esta hoja de información. Su niño necesitará una cirugía para corregir algunos de estos, pero una vez corregida (si es necesario), su condición del corazón no deberían causar ningún problema adicional. Incluso si su hijo no parece tener un problema cardíaco, que llevará a cabo un ecocardiograma (ultrasonido del corazón) para estar seguro.

**Dificultades en la alimentación** estos son comunes en la infancia y la niñez temprana y son causadas por el paladar hendido y / o vpi. También puede haber reflujo gastro-esofágico, si el contenido del estómago regresa al esófago y en la boca. También puede haber problemas con la masticación y la deglución de sólidos (disfagia), que pueden beneficiarse de la ayuda de un especialista.

**Dificultades de aprendizaje** estos afectan a alrededor del 65 por ciento de las personas con deleción 22q11. Los tipos de dificultad de aprendizaje se encuentran comúnmente incluyen el desarrollo lento del habla, falta de concentración e incapacidad para llegar a caso "hitos" de su edad. Él o ella pueden tener dificultades en la escuela con la aritmética, la comprensión y resolución de problemas, pero pueden ser particularmente buenos para aprender de memoria y la lectura. Las dificultades de aprendizaje pueden estar asociados con un tamaño de cabeza más pequeña de lo normal o rara vez, con craneosinostosis (fusión prematura de los huesos del cráneo). Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (tdah) es más común en niños con deleción 22q11, haciendo que el aprendizaje difícil, y no pueden responder a los medicamentos que generalmente se recomienda. Cuanto antes las dificultades de aprendizaje se notó la mejor, ya que la intervención temprana puede ayudar a reducir su impacto. También puede ayudar a organizar algún tipo de ayuda especial que se necesita en la guardería oa la escuela una vez deleción 22q11 se ha confirmado. Alrededor de un tercio de las personas con deleción 22q11 tienen leves dificultades de aprendizaje que necesitan ayuda en áreas particulares del sistema educativo ordinario. Otro tercio puede ser que necesite un apoyo más intenso, pero el tercio restante no tienen grandes dificultades de aprendizaje a todos.

**Aspectos sociales** es común que los niños con deleción 22q11 que luchar a veces en sus interacciones con otros niños y adultos, y la falta de expresividad facial se observa con frecuencia. Su comportamiento tiende a los extremos, con los niños suele aparecer más fácil o tímido. Sin embargo, tienden a ser cariñoso y la mayoría no tienen problemas graves de comportamiento de control. El aislamiento social es común, pero esto puede ser el resultado de la frustración provocada por las dificultades del idioma.

**La insuficiencia velofaríngea (vpi)** estos afectan a alrededor del 60 por ciento de las personas con deleción 22q11. La insuficiencia velofaríngea (vpi) es el término utilizado cuando el paladar (techo de la boca) no se cierra la nariz fuera de la parte posterior de la boca completamente cuando habla. En ocasiones esto puede causar insuficiencia través de la nariz al tragar. Resultados vpi en la voz de una "nariz", hace que los sonidos consonantes más difícil y puede contribuir a un retraso en el desarrollo del habla y el lenguaje, al igual que otros problemas que afectan al paladar. Estos pueden incluir un paladar hendido (agujero en el paladar) o una hendidura submucosa (donde el techo de la boca puede tener un aspecto bien, pero los músculos no están en el lugar correcto). También puede haber debilidad y falta de coordinación de los músculos en el techo de la boca. En ocasiones los niños con deleción 22q11 nacen con labio leporino. Vpi también ocurren en algunos niños, porque las adenoides están poco desarrolladas o en la base del cráneo se acorta. Los problemas del habla también puede ser consecuencia de retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje o problemas de audición causada por las trompas de eustaquio (tubos de drenaje) en el oído no drene apropiadamente. Esto es común en niños con vpi o una fisura, y las causas de otitis media adhesiva o infecciones del oído medio que se agravan o más frecuentes debido a los problemas inmunológicos, retraso del desarrollo o dificultades de aprendizaje.

**Las infecciones debidas a alteraciones de la inmunidad** el timo es una glándula en el cuello, que forma parte del sistema inmune y las células t formas. Un cierto grado de timo o mal funcionamiento de las células t es frecuente, pero es inusual que no por completo, y cualquier problema inmunológico a menudo mejoran con la edad. El cuerpo 's sistema inmunológico no puede combatir las infecciones de forma adecuada y piezas tan

diversas del sistema inmune se ponen a prueba durante la evaluación. Asesoramiento sobre las vacunas (en especial "en vivo" vacunas) y de los refuerzos podrían ser necesarias.

**Las glándulas, hormonas y el crecimiento** las glándulas paratiroides en el cuello pueden ser de baja actividad, lo que provoca bajos niveles de calcio en la sangre. Esto se conoce como hipocalcemia, y puede causar convulsiones o ataques (convulsiones), aunque estos son poco frecuentes después de la infancia, incluso si el persiste la hipocalcemia. El hipotiroidismo (tiroides poco activa) y la deficiencia de hormona de crecimiento se producen de vez en cuando. Los individuos con delección 22q11 son por lo general entre los más pequeños el 10 por ciento de la población de todos modos, por lo que su crecimiento debe ser monitoreado. Cualquier desaceleración del crecimiento puede ser necesario revisar en caso de deficiencias nutricionales y hormonales.

**Emocional y mental, problemas de salud** las respuestas emocionales pueden ser inmaduros, por lo que algunos niños tienen dificultades en hacer relaciones con niños de su edad, oa veces evitan el contacto visual. Los extremos de los cambios de humor rápida o comportamiento, que van desde la inactividad calma a la hiperactividad, y estallidos inesperados temperamento puede causar serias dificultades de gestión. Después de la infancia, la depresión y otros trastornos psiquiátricos, incluyendo esquizofrenia, se han encontrado para ser algo más común que en la población general.

**Las capacidades motoras y sensoriales** los niños con delección 22q11 a menudo tienen poco desarrollados los músculos cuando son más jóvenes, lo que significa que algunos hitos motores pueden retrasarse en estos niños. A veces la experiencia de algunos problemas de coordinación que puede persistir hasta la adolescencia. Además, pueden tener dificultades para realizar tareas que requieren un control cuidadoso de destreza y movimientos. Pensamos que los niños con delección 22q11 también pueden tener dificultades para utilizar la información visual para guiar sus acciones por lo que le resulte difícil de realizar tareas que requieren la conciencia espacial.

**Problemas de huesos y músculos** estos son más comunes en personas con supresión 22q11 que de costumbre. Los problemas que pueden ocurrir incluyen la escoliosis (curvatura de la columna vertebral), otras anomalías vertebrales (columna ósea), el hombro sprenkel (donde la escápula se encuentra en una posición más alta de lo normal), pie zambo (pie zambo) y la artritis reumatoide. El tono muscular se reduce a menudo. La falta de masa muscular es común y los niños parecen tener una pequeña construcción. Las articulaciones que se puede extender más de lo habitual (hipermovilidad) puede dar lugar a quejas de dolor en la pierna al caminar y hacer ejercicio. Las hernias se producen debido a la debilidad muscular. El estreñimiento es más común a medida que los músculos del intestino no funcionan tan bien como de costumbre. Los testículos no descienden a la edad normal.

**Problemas renales** estos se encuentran en un 35 por ciento de las personas con delección 22q11. Es muy común que un riñón a estar ausente o de un riñón para ser más pequeño que el otro, pero los problemas renales no tienden a empeorar. Incluso si su hijo no parece tener un problema renal, vamos a organizar una ecografía si no se ha hecho ya para estar seguro.

**La atención y la memoria** los estudios han demostrado que algunos niños con delección 22q11 suelen ser muy buenos en el aprendizaje de memoria y recuerdo de material verbal con mayor eficacia si son expuestos repetidamente a la misma. Sin embargo, en general, tienden a luchar para mantener la información en su memoria a corto plazo. Los niños con esta condición a menudo se describen como teniendo problemas con su "función ejecutiva", que consiste en la planificación, el pensamiento flexible y la comprensión de las ideas más abstractas. Ellos pueden tener dificultades para recordar, procesar y organizar la información de manera eficiente y esta puede ser la base de algunas dificultades típico salón de clases, por ejemplo, en matemáticas y comprensión lectora.

**Conocimiento de idiomas** con frecuencia se observa que los niños con delección 22q11 puede ser lento para desarrollar el lenguaje y la gramática. Su calidad de voz es, en algunos casos, se describe como de bajo volumen y monótona, aunque por lo general son capaces de modificar el tono de su voz cuando se le preguntó a hacerlo. Algunos niños pueden tener dificultades para producir el habla espontánea, resulta difícil



recordar las palabras específicas que requieren. Los niños con deleción 22q11 veces hablar con frases muy cortas y simples y pueden depender de los gestos no verbales con más frecuencia de lo esperado. En algunos casos, los niños con deleción 22q11 son lentos para usar la gramática compleja, utilice un número limitado de palabras y siendo concreto en el uso de la palabra.

**Dental** los controles de la infancia debe ser regular, especialmente si un problema del corazón está presente. Los dientes pueden ser más propensos a desarrollar agujeros para evitar que esto por el cepillado con pasta dental para niños que contienen fluoruro. Siempre dígame a su dentista acerca de una condición del corazón si uno está presente.

**Inteligencia, formación de conceptos y resolución de problemas** la investigación sobre la inteligencia de los niños con deleción 22q11 ha sugerido que su general las puntuaciones de ci tienden a ser inferiores a la media de su grupo de edad. Sin embargo, muchas subpruebas diferentes se utilizan para evaluar la inteligencia y los niños con este síndrome a menudo puntuación más alta en ciertas áreas, por ejemplo, en tareas verbales en comparación con los basados en el desempeño, las tareas de resumen. Esto puede ayudar a explicar su fuerza relativa en la lectura y la ortografía, pero la debilidad en las matemáticas. Si bien la investigación en este ámbito es limitado, se piensa que los niños con esta afección a menudo tienen dificultades para resolver problemas y aplicar la información que han aprendido en situaciones nuevas. En algunos casos, estos niños siguen siendo "concretos" en su pensamiento a medida que crecen y pueden tener dificultades para pensar de manera más abstracta de las ideas y conceptos. Los niños más grandes con estos síntomas a veces pueden tener dificultades para entender y apreciar el humor en situaciones cotidianas.

**De desempeño académico** los niños con deleción 22q11 son a menudo capaces de leer con fluidez y puede escribir y deletrear relativamente bien. Sin embargo, a pesar de ser capaz de leer las palabras, su capacidad de comprensión de lectura tienden a ser muy pobre y que a menudo tienen dificultades para comprender y recordar los hechos que han leído. Además, pueden encontrar que es muy difícil de copiar por el texto, ya que esto requiere la coordinación y la capacidad de mantener la información en la memoria a corto plazo. Aritmética tiende a ser problemática en todas las edades, con estos niños a veces resulta difícil de entender las matemáticas y realizar cálculos. En el aula, los niños con esta afección a menudo permanecen pasivos por lo que es importante que los profesores sean conscientes de las dificultades potenciales subyacentes en su comprensión. Uno de los impactos más comunes de deleción 22q11 es una dificultad con el aprendizaje y la memoria que a menudo pueden obstaculizar el progreso académico de un niño en el aula. Se cree que alrededor del 60 por ciento de los niños con deleción 22q11 experimentan cierto grado de dificultad de aprendizaje. A continuación se presentan algunas sugerencias de los puntos fuertes y las dificultades asociadas con la supresión 22q11.

**Las investigaciones básicas,** todo el mundo debería tener estos después del diagnóstico de la deleción 22q11 ha sido confirmado por la prueba fish: evaluación cardíaca, incluyendo ecocardiograma (eco) ecografía renal funciones inmunes pruebas, incluyendo recuento de linfocitos y las inmunoglobulinas iga, iga e igm exámenes de sangre, incluyendo conteo sanguíneo completo y el nivel de calcio en la sangre

**Las vacunas y las infecciones** confirmen con su pediatra si "en vivo" las vacunas se pueden dar. El nivel de anticuerpos deben ser evaluados seis semanas después de la última '5 en 1' la vacunación triple vírica y el si los niveles son bajos, otra dosis se recomienda para aumentar la resistencia. Bcg (vacuna contra la tuberculosis) es una vacuna viva por lo que sólo debe administrarse si específicamente indicado por un especialista. Las infecciones pueden ser frecuentes y beneficiarse de asesoramiento especializado. Si su hijo está en contacto con varicela, informe a su médico inmediatamente ya que el tratamiento puede ser necesario.

**Las investigaciones esenciales durante el crecimiento** altura y peso comprobar cada uno o dos años por el médico de cabecera. Representar los resultados en su expediente médico del niño ("libro rojo"). Pruebas de función tiroidea generalmente se realizan si el crecimiento se está desacelerando o su hijo es pequeño. Las pruebas de la hormona de crecimiento de vez en cuando es necesario. Los niveles de calcio en la sangre se debe comprobar si los movimientos son "nerviosos" o su hijo se queja de dolores de espalda o las

extremidades. Los niveles de calcio debe ser revisado cada dos años hasta la edad de cinco años y en la pubertad cuando el crecimiento es rápido desde la edad de 10 a 15 años.

**Alimentación** la alimentación con biberón puede ser lento, puede haber un retraso en el movimiento de más alimentos sólidos o él o ella puede ser muy selectivo acerca de qué alimentos se prefiere. El estreñimiento puede ser un problema. La ingestión puede ser desorganizado. Los síntomas a tener en cuenta incluyen comida o bebida que baja de la nariz, secreciones respiratorias frecuentes, tos y ahogo o cambia de color durante la alimentación y / o sibilancias constante. Su pediatra o terapeuta del habla y el lenguaje puede indicar si se necesita el apoyo de especialistas.

**Consejo genético** esto puede ser importante cuando el niño llega a la etapa en la que se desea que la información y ser capaz de entenderlo. Esto sucede generalmente a la edad de 15 a 20. Recuerde que también puede solicitar la remisión a un especialista en genética si usted está considerando el embarazo y no arriba a la asistencia de la fecha.

**Del habla y dificultades de idioma** estas son comunes para la evaluación y la supervisión de un terapeuta del habla y el lenguaje suele ser necesario. Su niño puede tener algunas dificultades para la comprensión del lenguaje puede tomar más tiempo para aprender a hablar. Los conocimientos lingüísticos puede ser necesario un seguimiento a lo largo de los años escolares. El uso de gestos naturales y firmar junto con el habla se recomienda para ayudar al desarrollo de la comunicación, sobre todo en los años preescolares. El habla puede ser difícil de entender debido a los problemas de pronunciación de las palabras y el discurso "sonido nasal". Investigaciones especializadas del paladar y la parte posterior de la garganta a continuación, se puede aconsejar. Dependiendo de los resultados y el progreso, la cirugía puede ser recomendada. Su terapeuta del habla y del lenguaje pueden asesorar en la evaluación y el tratamiento de las dificultades de su hijo.

**Dificultades de aprendizaje** el progreso del desarrollo y la capacidad de aprendizaje son a menudo afectadas. Si usted o un maestro se refiere, es aconsejable comenzar a buscar ayuda a tiempo. Hay varias etapas en la obtención de apoyo educativo, por lo que es una buena idea para iniciar el proceso, incluso antes de comenzar la escuela primaria. En cuatro o cinco años de edad, una evaluación realizada por un psicólogo clínico se puede arreglar si pensamos que se indica. El paso de primaria a la secundaria es una etapa clave que puede ser que necesite una evaluación cuidadosa. Es mejor empezar con el coordinador de educación especial de la escuela de su hijo de necesidades (senco) a la edad de 10 años. Si surgen dificultades, puedes ponerte en contacto con nuestro coordinador de la clínica que hará llegar sus preocupaciones a un miembro del equipo de gosh.

**Comportamiento** esto puede ser un reto, difícil o retirada en cualquier momento durante la infancia. Los cambios rápidos de humor, dificultad de concentración y la ansiedad son comunes. Estos pueden ser discutidos en nuestra clínica después de que su hijo cumpla la edad de cinco años, o puede pedirle a su médico de familia o los visitantes de salud para que lo remitan a la agencia local y el servicio de orientación familiar.

**Los dolores que afectan a las piernas y las muñecas** estos son comunes y tienen muchas causas, principalmente en relación con los ligamentos laxos. La hinchazón y la rigidez de las articulaciones con dolor podría ser un tipo de artritis temprana y evaluación de las necesidades por un pediatra.

**De salud mental** estos problemas pueden superficie durante la vida adulta joven. Indicaciones para la discusión con su médico de familia son "escuchar" la gente hable de él o ella, el retiro social severo, despertar temprano por la mañana, los pensamientos obsesivos y / o depresión.

# GUÍA PARA PADRES TODO LO QUE "QUE NECESITA SABER SOBRE VELO CARDIO FACIAL

## Velo Cardio Facial Síndrome / síndrome de Di George es un trastorno de la comunicación que a menudo afecta la interacción social también plantea interrogantes sobre la comunicación no verbal.

Los niños con SVCF menudo les resulta difícil de manejar y aceptar los cambios que pueden causar cambios en el estado de ánimo, comportamiento, hiperactividad, o la confidencialidad. Pueden ser inflexibles y cerrados en su razonamiento, que se refleja en sus conversaciones que a veces son de una sola dirección, el tratamiento sólo lo que quiero hablar. Se han limitado las áreas de interés que absorben por completo obsesivo y aparecen a menudo en relación con determinadas actividades: cintas de vídeo, libros, juegos y costumbres favoritas. Si sus hábitos no se siguen pueden ser alterados por varios días. Por lo general son un buen aprendizaje de memoria, pero algunas personas pueden tener problemas para creer en la información, de modo que el aprendizaje debe ser repetido y continuado incluso durante las vacaciones escolares.

Socialmente tienen problemas para hacer amigos y con frecuencia son inmaduros para su edad. La conversación no está a favor de "normal" y no unirse a las bromas dentro de los grupos de niños. No entienden las bromas y no son capaces de decir.

No sé cómo interpretar correctamente el lenguaje corporal y expresiones faciales. No estoy al tanto de "espacio personal" entre ellos y los demás y son a menudo demasiado cerca o demasiado lejos entre sí.

Su uso del lenguaje puede parecer extraño, especialmente a los niños de la misma edad, ya menudo dejan en el sentido literal de lo que se dice o lo que leen.

Les encanta la alabanza, pero reaccionan mal a la crítica. Cambios de humor y comportamiento extraño son la incapacidad para comunicar sus frustraciones y ansiedades. Ellos necesitan amor, ternura, atención, paciencia y comprensión. No necesitan la crítica negativa e intimidante, pero cualquier niño que les molesta, en particular.

### GRUPO 22q11

El Grupo de 22q11 fue fundada en Gran Bretaña en 1994 por padres de niños con Síndrome Velo Cardio Facial / síndrome de Di George, debido a una deleción en el cromosoma 22.

El propósito del grupo y para proporcionar información, asesoramiento y apoyo a las familias afectadas por la eliminación y asegurar que las familias de los niños con los mismos síntomas que pueden comunicarse entre sí. Este texto fue escrito por los padres y se basa en la experiencia y la investigación personal.

La primera pregunta que muchos padres se hacen es:

Síndrome de las cosas o el síndrome VCF por George?

Ambas condiciones tienen la premisa-una misma pieza que falta de la información genética en el brazo largo de un cromosoma 22. Esto es definido con mayor precisión como una deleción en el cromosoma 22i.e22q11 (q es el brazo largo).

Dependiendo de quién y dónde se hace el diagnóstico, el síndrome tiene un número de nombres diferentes: síndrome Velo

Cardio Facial, Síndrome de El síndrome de Di George, o deleción del cromosoma 22q11 Sphrintzen.

Para mayor comodidad en este texto vamos a utilizar la definición de Síndrome Cardio Facial Velo. Un "síndrome" es un conjunto de síntomas o los artículos que se encuentran regularmente como una unidad. "Congénito" significa que existe desde el nacimiento.

Mi hijo sufre de una rara enfermedad genética?

La delección 22q11 es más frecuente que se pensaba hace mucho tiempo. Se estima que un niño nace con esta supresión de 3000-4000 y esta cifra se actualiza constantemente.

Es la causa más frecuente de enfermedad cardíaca congénita después del síndrome de Down.

La pieza que falta de información es tan pequeño que no puede ser visto bajo un microscopio. Y "se necesita un examen especial llamado FISH (hibridación in situ fluorescente), desarrollado en los últimos años. Este examen generalmente muestra si el niño tiene una delección en el cromosoma 22. Sin embargo, hay un número de personas que parecen tener la eliminación, pero eso es con diagnóstico clínico de síndrome de Velo Cardio Facial.

¿Cómo afectará esto a mi bebé?

La variabilidad de los síntomas es que es imposible predecir cómo un niño se verá afectado por el síndrome. Hay aproximadamente 180 anomalías asociadas con delecciones y cada individuo puede verse afectada por muchos de estos (pero no todos!) O sólo unos pocos o incluso no tienen ningún problema.

Véase el Apéndice I para una lista completa de las anomalías que puedan afectar a su médico.

El propósito de este libro es examinar algunas de las áreas que puedan relacionarse con su hijo.

Las anomalías más frecuentes son:

### **EL PALADAR**

Y "el área donde las anomalías más frecuentemente observado. Los problemas, sin embargo, son tan diferentes que el niño debe ser examinado inicialmente por un terapeuta del habla y más tarde por un equipo especializado en el paladar hendido. En los bebés los primeros síntomas es una regurgitación de la leche por la nariz y la asfíxia durante la deglución de alimentos sólidos. También tienen dificultades para subir de peso porque no pueden beber mucho durante cada comida. Trate de hacer comidas más frecuentes y más pequeñas a veces ayuda.

Aunque a veces se completa el paladar hendido, fisura del paladar blando son más comunes. La insuficiencia velo-faríngeo es muy común en SVCF. Esto significa que los músculos de las paredes laterales y parte posterior de la garganta (pared de la faringe) no funcionan bien. Estos problemas no se pueden ver buscando en la boca, aunque a veces se observa una delgada línea azul en la parte inferior del velo del paladar (la parte posterior del techo de la boca): esto puede indicar la presencia de un paladar hendido. La cirugía es a menudo pero no siempre, es necesario para corregir estos problemas, pero primero deben trabajar en la articulación con la ayuda de un terapeuta del lenguaje.

Los exámenes que se suele hacer para encontrar un paladar hendido son la videofluoroscopia y nasendoscopia. La videofluoroscopia es una radiografía del movimiento de la garganta del bebé mientras pronuncia las palabras. Es un examen muy rápido y sin dolor por completo. El nasendoscopia se realiza mediante una pequeña cantidad de anestésico se coloca en las fosas nasales con un bastoncillo de algodón. Luego de un tubo delgado con una cámara en su extremo se inserta en el orificio nasal y enviado a la garganta para observar los movimientos de la boca durante la liberación de las palabras. De este modo, el cirujano (y / o terapeuta del habla) se puede ver muy claramente cómo se mueven el paladar y la pared faríngea. Este examen no es doloroso para el bebé, pero puede ser un poco molesto.

### **CAROTÍDEO ANORMALES**

Cuando el cirujano nasendoscopia veces nota una pulsación en la cavidad detrás de la nariz. Esto puede indicar una arteria carótida aberrante (colocado incorrectamente). Para estar seguro de la ubicación de las arterias carótidas (que van al cerebro), todos los niños deben someterse a una cirugía plástica de la boca debe realizar una resonancia magnética (?) Del cuello y la garganta para asegurarse de que estos no pasan cerca de la 'arterias área de la cirugía. Este examen debe ser hecho en cualquier caso, independientemente de que el cirujano ha experimentado un impulso durante nasendoscopia.

### **LOS PROBLEMAS DE LENGUAJE**

Después de ser evaluados para detectar problemas relacionados con la nutrición infantil, el niño debe hacer visitas periódicas de seguimiento para evaluar y controlar la lengua. Todos los niños deben venir con SVCF rápidamente seguido a este respecto ya que se comprobó que esto tiene un efecto positivo sobre el lenguaje y el aprendizaje.

Aunque para algunos niños es la necesidad de cirugía (por lo general cuatro años en adelante) es muy importante que pronto comenzará a desarrollar la articulación de terapia del habla. No es posible examinar el paladar, si el niño no habla

en absoluto.

## LENGUA

El lenguaje es el medio por el cual el niño entienda lo que estás hablando, sino también las expresiones idiomáticas como "reírse a carcajadas", "sofocan", etc. Para los niños con SVCF es muy difícil de entender expresiones tales como los interpretan literalmente. Sin embargo, estas expresiones se puede enseñar de memoria, explicando su significado. Los problemas del lenguaje y la dificultad en la comprensión de las expresiones faciales y lenguaje corporal, influyen en la comunicación con el mundo exterior. Estos aspectos sociales de la lengua se les llama "pragmática" y un terapeuta del habla debe ser capaz de ayudar a explicar cómo ayudar al niño. El terapeuta debe asegurarse de que el niño entienda exactamente lo que se requiere, por ejemplo, mediante el uso de ayudas visuales (ver la educación).

Muchos niños con SVCF tienen algún tipo de retraso en el lenguaje que se puede ayudar mostrándoles formas alternativas de comunicación (gestos o el lenguaje de signos a la lengua en combinación para evitar la frustración hasta que el niño no habla. PERO ATENCIÓN! Sphrintzen está muy en contra de la lengua de signos que él piensa perezoso y no estimula la producción fónicos).

## DESARROLLAR LA INTERACCIÓN / COMUNICACIÓN

La intervención temprana para pedir una de las prioridades es el desarrollo de capacidades interactivas que son objeto de la comunicación verbal. Los maestros y asistentes de guarderías y las escuelas pueden ayudar a animar a algunas de estas capacidades y debe discutir con usted los métodos que utilizan.

- Tolerancia a la proximidad física
- Preste atención a las actividades de los adultos
- Contacto con los ojos - mirada con un propósito específico: saludos, peticiones
- Responde a la llamada del nombre
- El énfasis en la comunicación funcional (significativo) y los objetos espontáneos, es decir, Trabajar en las habilidades interactivas debe ser una prioridad antes de la verbalización, pero se debe continuar incluso cuando el lenguaje comienza a desarrollarse.

Cambiar el idioma de los adultos para facilitar la comunicación.

Los adultos que están involucrados en la comunicación con su hijo, ya sea en casa, guardería / escuela, tendrá que trabajar muy duro para mejorar sus habilidades de comunicación. Hay un montón de energía y la perseverancia necesarias para cada pequeño paso, ya que esta es la forma en que aprenden los niños. Los adultos también necesitan apoyo y estímulo para continuar sus esfuerzos y por lo tanto, es útil para tratar de trabajar con los maestros para explicar a los miembros de la familia unas cuantas reglas sencillas.

- Use frases cortas y simples
- Utilice siempre el mismo tipo de lenguaje para los eventos periódicos y otras medidas.
- Para hablar poco o silenciado si el niño está cansado.
- Las pequeñas "raciones" de la conversación a la vez
- Repita las palabras clave
- Exagerar el tono
- Idioma prácticas relacionadas con la actividad específica
- gestos claros y expresiones faciales
- Utilizar un lenguaje preciso
- específicos del lenguaje
- Crear la necesidad de comunicar - a esperar y salir hace una pausa para que el niño empieza a hablar
- Ayudar a la comprensión visual

## AUDIENCIA / OREJAS

Muchos niños con SVCF están sujetos a frecuentes infecciones del oído y la acumulación de cera. Esto puede resultar en pérdida de la audición y la perforación del tímpano. Al igual que muchas otras infecciones, los niños tienden con el tiempo para superar este problema y la cirugía plástica del paladar parece ayudar en este sentido. Y 'dall'otorinolaringoiatra necesitan una monitorización regular.

Muchos niños con paladar hendido tienen diferencias anatómicas en el oído, como Eustace conductos estrechos que impiden el paso de la mucosidad en el oído (?) - Por lo tanto, la otitis plazo. Es importante señalar que el adenoides no



debe ser tomado en pacientes con SVCF, ya que crea un agujero más grande en la garganta que hace que la cuestión más difícil debido a que el sonido del escape de aire por la nariz.

## PROBLEMAS DE NUTRICIÓN EN BEBÉS Y NIÑOS

Muchos niños con SVCF tienen dificultades para comer los alimentos que los adultos, y prefieren los alimentos más suave crema.

Los que comen más alimentos sólidos tienen una tendencia a ahogar más a menudo que otros niños.

Esto se demuestra por el hecho de que se niegan los alimentos más difíciles de masticar, o crujientes y seleccione un favorito de los alimentos algunos. Estos niños tienden a seguir siendo inmaduro en los hábitos alimenticios y si esto se convierte en un problema a un especialista debe ser alentado a intentar otros alimentos. Algunas maneras de animar al niño a través del juego son las siguientes:

- Pintar con los dedos: budines, cremas, yogurt, queso cottage
- Macedonia: colores y olores, texturas y sabores
- Hacer la pizza: el niño juegue con cosas masa, salsa, queso y otros.
- Varios sabores de refrescos: agregue el jugo de limón al agua. Pruebe el jugo de tomate (muchos bebés prefieren los sabores dulces salados)
- atraer a los palos de mascar, papas fritas y más
- Ayudar a la coordinación mano-boca: papas fritas, verduras picadas, palitos de pan.

Lo más importante a recordar es que la comida debe ser un placer y no es algo abrumador. Nunca obligue al niño a comer, a comer o incluso ir más allá de lo que quiere. Si el niño fue alimentado mediante una sonda no es fácil de comer tan pronto como se retira la sonda por lo que necesita para trabajar con un nutricionista, y posiblemente de nuevo en el tubo de vez en cuando.

## ESTREÑIMIENTO

Muchos niños sufren de estreñimiento SVCF. Esto puede ser debido a la hipotonía (debilidad muscular), que afecta no sólo el paladar, sino en el resto del cuerpo, incluyendo el de colon. Anime a su hijo a ir al baño regularmente y beber mucho para hacerlo de otra manera en contacto con su pediatra le puede ayudar.

Algunos adolescentes han sufrido largos períodos de estreñimiento con dolor de estómago. Esto es debido a la hipotonía de los dos puntos al principio, pero más tarde puede ser causado por la ansiedad de la que anteriormente tenía el problema y el miedo de recuperarlo.

Aunque no se ha documentado oficialmente, fue señalado por algunos padres que dan a la adición de calcio durante una semana ha disminuido el estómago calambres causados por el estreñimiento. Esto es quizás debido al hecho de que el calcio en la contracción muscular.

## EL SISTEMA INMUNE

Algunos niños (no todos) que nacen con SVCF el timo (glándula) parcial o totalmente ausente.

El timo es importante para el desarrollo del sistema inmunológico. Si no lo tienen unas pocas células blancas de la sangre importante en la lucha contra las infecciones, puede no ser suficiente y no funcionan bien. Con una prueba de sangre puede detectar este problema. Los niños con pocos glóbulos blancos son más susceptibles a las infecciones pulmonares y la diarrea. Rara vez pueden tener infecciones raras o severas. Estas posibilidades se reducen en la administración de antibióticos regular, y rara vez por la inyección de anticuerpos (inmunoglobulina IV).

A pesar de los glóbulos blancos son buenos, es una buena idea usar a los niños con las vacunas SVCF "muertos" en lugar de "en vivo". La difteria, el tétanos, la tos ferina, la meningitis, las vacunas contra el Hib son "muertos". La vacuna contra la polio contiene una en vivo, pero murió de una vacuna que se inyecta. El médico puede ordenar una para su hijo. Vacunas contra la rubéola y el sarampión son en vivo, pero no se administra antes de 15 meses, cuando el sistema inmune es lo suficientemente maduro para tolerar. Aunque la BCG (?) Es una vacuna viva y nunca se debe hacer para los niños con SVCF. Sin embargo, cuando el bebé es más grande que puede ser administrado una vez. Usted debe consultar a un inmunólogo con respecto al sistema inmunitario y las vacunas.



Es también pueden visitar el sitio web de promoción de la salud Inglaterra: [www.immunisation.org.uk](http://www.immunisation.org.uk)

## **CALCIO**

Muchos niños nacen con hipocalcemia (niveles bajos de calcio), debido a problemas en las primeras semanas de la glándula paratiroides, pero este nivel se ha corregido. Algunos médicos recomiendan exámenes anuales de calcio, como ustedes saben uno o dos casos en los que hubo problemas en la adolescencia de calcio. Algunos niños sufren de un acceso hipocalcemia hipocalcemia (?) A continuación, todos los accesos a hipocalcemia debe seguir un examen de fútbol.

## **EL CORAZÓN**

Muchos niños nacen con una cardiopatía congénita a menudo series SVCF. Incluso si su hijo no tiene ningún problema en el corazón evidente que usted debe hacer lo evaluado por un cardiólogo. Es posible que necesite un electrocardiograma (ECG) y / o eco cardiografía, ambas pruebas no invasivas.

Algunas enfermedades del corazón están asociadas con SVCF: defectos del tabique ventricular, arco aórtico interrumpido, tetralogía de Fallot, persistencia del conducto arterioso, coartación de la aorta (estrechamiento de las arterias principales), el tronco arterioso, transposición de grandes arterias.

Enfermedad grave de corazón se hacen generalmente muy temprano, mientras que algunos problemas menores que no requieren intervención.

Y 'Sin embargo, usted debe dar la mayoría de los pacientes con una fuerte dosis de antibióticos antes de cualquier empastes dentales o de perforación, para evitar la endocarditis (infección del corazón).

## **LOS RIÑONES**

Algunos niños pueden tener un riñón falta o enfermos. Todos los niños con SVCF debe hacer una ecografía de los riñones (no sólo los que tienen infecciones frecuentes de la vejiga) para evitar cualquier problema con sus riñones.

## **DOLOR EN LAS PIERNAS**

Esto ha sido acogido como una anomalía debido a la investigación llevada a cabo por Ahmad Al-Kattat Northampton University College y 22q11 promovido por el Grupo en 1995. Hemos encontrado que muchos niños que sufren de dolor en las piernas al caminar o durante el sueño nocturno. A menudo, el niño se despierta varias veces durante la noche, sin razón aparente, pero dando patadas y agitando las sábanas y cobijas. Sin embargo, estos mismos niños pueden pasar una hora o más haciendo las actividades que disfrutaban como. la danza. Muchos niños tienen típicamente curvado los dedos del pie.

Parece que algunas de las anomalías piernas y los pies son más comunes en niños con SVCF que en los otros. Y "ayudar en estos casos un piso que plantea el talón, apoya el pie y está hecha de una sustancia suave que actúa como un amortiguador y reduce el impacto del bebé mientras se camina.

## **CARACTERÍSTICAS DE LA CARA**

Los niños con SVCF han típicos rasgos faciales son a menudo muy sutiles en el individuo y la más pronunciada en el grupo.

- Muy pequeño, el niño tiende a ser muy "bonita", con orejas pequeñas (en comparación con el resto de la familia), un pequeño de ojos almendrados y la boca.
- La nariz es a menudo un poco de la nariz es más ancha que el típico "botón" de los niños .. Al crecer la cara tiende a ser más largo y la punta de la nariz para ampliar convertirse en "foco".
- Con frecuencia, estos niños tienen la boca abierta y sus rostros son muy expresivos. Esto no quiere decir que no son capaces de hacer expresiones diferentes si así lo solicita!

- Una cosa que preocupa a los padres a menudo son los círculos oscuros alrededor de los ojos (ojeras). Estos círculos no son alérgicos y preocupantes.
- Las pestañas son a menudo muy gruesa, sobre todo cuando los niños son muy pequeños. Este parece desaparecer cuando crezcan.
- Muchos han notado un cabello abundante y dedos largos y afilados.
- Muchos niños son más bajos que el resto de la familia y siguen siéndolo en la edad adulta, mientras que otros alcanzan una altura normal durante la adolescencia. La altura es en general en relación con la altura de los padres y familiares.

## PERSONALIDAD

Parecía que los niños con SVCF tienen muchas similitudes con respecto a la personalidad.

Si ellos deciden que quieren hacer algo para siempre, ignorando la respuesta negativa.

Soy obsesivo en algunas cosas, como ver la misma cinta muchas veces en una fila y quiere comer las mismas cosas.

La obsesión se detiene de repente, como si nunca hubiera sido y será reemplazado por otra cosa. Esto puede ser frustrante, especialmente si su respuesta es "sí" porque no quiero hacer más y algo más.

Ellos siempre parecen interesados en lo que sucederá la próxima semana más de lo que sucede en este momento. Estoy muy abierto y amistoso con otros niños y adultos, pero no con sus compañeros.

No parece escuchar la conversación en curso, con lo que el tema de lo que tienen en mente en ese momento.

Son fáciles de molestar si no se respetan los hábitos

Los buenos tiempos y se alternan con períodos de relajación emocionado y triste.

A menudo, quieren comida, y constantemente se abren el refrigerador.

Es enormemente emocionado por eventos tales como fiestas de cumpleaños y de Navidad y se preocupan por las cosas pequeñas.

## HIPOSPADIAS

Es una malformación congénita del pene, muy común en la población general, afectando a 1 de cada 200 hombres. Sin embargo, parece muy común en SVCF.

¿Cuál es la hipospadias?

La uretra, el tubo a través del cual la orina se elimina, el pene no dar seguimiento a su fin, pero se abre en el lado inferior, a menudo mucho más que la estándar. En casos severos, la diferencia se puede encontrar en la base del pene o el escroto y el pene puede ser doblado hacia abajo.

Se puede corregir?

Fácilmente se puede corregir con cirugía, pero usted tiene que asegurarse de que es un urólogo pediátrico para realizar la cirugía.

Para más información visite la página web de "Grupo de Apoyo de hipospadias: [www.hypospadias.co.uk](http://www.hypospadias.co.uk)

## PREGUNTAS MÁS FRECUENTES

¿Cuál es el pronóstico a largo plazo para los niños con SVCF?

Si su hijo tiene una condición médica grave (del corazón, el sistema inmunológico), la esperanza de vida es normal.

Dándoles la oportunidad de tener una educación adaptada a las necesidades de sus hijos alcanzar su potencial. Si los adultos podrán ser independientes o no, depende de las capacidades individuales.

La supresión se enviará si mi hijo decide tener hijos?

La probabilidad de transmisión es de 50%. En la actualidad hay pruebas de que se puede hacer durante el embarazo para determinar si la supresión está presente.

## CAPACIDAD DE MOTOR

Las habilidades motoras finas

En las tareas en las que requieren la manipulación con los dedos y las manos puede ser difícil a menudo frustrante, especialmente para los niños que van a la escuela y que esto puede ser fácilmente engañado por sus compañeros.

Algunas dificultades relacionadas con el uso de las manos y los dedos se presentan en las siguientes actividades:

- Ponga calcetines, ponerse los zapatos correctamente (derecha e izquierda) y apretar.
- abotonar

- Hacer que el empate

- Mantenga las tijeras para cortar de manera adecuada, por ejemplo, de formas dibujadas.

- Mantenga el lápiz o la pluma correctamente

- Coma con cuchillo y tenedor y beber sin derramar el vaso sobre la mesa

¿Cómo usted puede ayudar

- La manipulación con los dedos puede ser estimulada con regularidad a jugar con plastilina, etc.

- Los zapatos pueden ser de distintos colores para ayudar a distinguir el interior izquierda de la derecha

- Los dedos de los calcetines pueden ser bordados con algodón para mostrar claramente que el niño dónde poner el pie

- Existen sistemas que faciliten la venta de zapatos, de conexión
- Es más fácil cuando se empieza a abotonarse la camisa de abajo y subir para ver lo que está haciendo

Bruto de las habilidades motoras

Son los asociados con los brazos y las piernas.

- Algunos niños pueden tener dificultades en tareas que requieren equilibrio y coordinación: por ejemplo, saltar, tomar la mosca, lanzar, patear una pelota.
- Algunos niños pueden parecer torpes, fácilmente las personas chocan, derrocar a los objetos y tropezar con objetos
- Aprender a montar en bicicleta puede ser difícil
- Aprenda a nadar (estilo libre, en particular) puede ser extremadamente difícil, porque los brazos y las piernas deben estar sincronizados y es importante para respirar en el momento adecuado.
- Juegos al aire libre participación de las dos palabras como derecha, izquierda, arriba, abajo, detrás, por delante puede ser difícil

En estos casos consultar a un terapeuta ocupacional. (?)

Conciencia secuencial y espacial

- Algunos niños pueden tener dificultades para poner correctamente en la secuencia.
- Algunos niños pueden tener dificultad para dibujar. Ejemplo: hacer que los ojos, la nariz, la boca en una cara para poner en la posición correcta o números correctamente cuando se dibuja un reloj.
- Algunos niños pueden tener dificultades para poner en orden las formas y jugando con bloques de construcción
- Algunos niños pueden tener dificultad para vestirse (poner en el orden correcto los diferentes tipos de ropa).
- Algunos niños pueden tener dificultades para copiar de la pizarra

Dificultades de memoria secuencial auditiva

- Algunos niños pueden tener dificultad para recordar cosas que se dicen. Ejemplo: usted nos los envía a subir las escaleras algo, pero llegué allí se olvidan de lo que se requería.
- Algunos niños pueden tener dificultades para repetir los mensajes, y con frecuencia tienen dificultades para armar varias oraciones para describir un evento. Ellos pueden tener dificultad para recordar las palabras para explicar lo que significan y parecen olvidar lo que ha empezado a decir.
- Pueden tener dificultades para recordar secuencias simples: alfabeto, los días de la semana, etc, y frases como "el mes que viene" puede confundir
- A veces puede ser acusado de no escuchar o no que tener cuidado porque tienen problemas de audición (oír el ruido, pero no siempre es capaz de identificar lo que se dice)
- A algunos niños les puede resultar difícil de creer la información que implican memoria a largo plazo: por ejemplo, memorizar las tablas de multiplicar y al día siguiente ya haya olvidado de ellos.

¿Cómo usted puede ayudar

- La repetición parece ayudar. Es una buena idea repetir mucho durante las vacaciones escolares.
- Trabajar en una cosa a la vez. Ejemplo: se centran en el día de la semana hasta que se almacenan o cómo hacer un nudo a la corbata, pero no funciona en los dos simultáneamente. Volver de vez en cuando en lo que se ha aprendido a ver si el niño ha tenido en cuenta la información.
- Permita que el niño adquiera conocimientos participación de los diferentes sentidos: por ejemplo, vídeos, canciones, ritmo y fotografías.

Los juegos que pueden ayudar a la memoria

- La mamá fue al mercado a comprar (memoria secuencial)
- Dé al niño un cuadro y pedirles que contar una historia a partir de la imagen como lo que sucedió antes y después.

## DISTRACCIÓN

Algunos niños pueden tener dificultades para realizar una tarea de mucho tiempo, ya que se distraen fácilmente con lo que sucede a su alrededor. Este es un problema diferente de la de la concentración.

Su niño puede ser diagnosticado con problemas de atención (trastorno por déficit de atención). En este caso, es importante que no se usa Ritalin, generalmente se prescriben en estos casos. Ritalin tiene efectos negativos en los niños con delección 22q11 y puede causar cambios de humor frecuentes.

Hay otras cosas que los padres y los maestros pueden hacer en estos casos.

Debemos tener en cuenta que todos los sonidos, colores, luces y movimientos del medio ambiente que lo rodea son

igualmente importantes para el niño de la tarea que se requiera.

- Coloque un tapete o una hoja de papel de color favorito del niño o trabajar bajo la hoja en la que se está trabajando. Esto ayudará a centrar la tarea.
  - Se trabajará mejor si el resto está sentado en frente de la clase con otros niños detrás de él, o, si no le molesta, frente a la pared.
  - Algunas clases tienen un rincón tranquilo, que se pueden utilizar. Menos distracciones de todo el bebé tendrá la mejor. E', por muy importante que el niño no asocie el castigo con un tratamiento diferente. El uso de los premios que se dan al final del trabajo. El niño va a producir una mejor calidad de trabajo en el corto período de tiempo.
- Si el niño tiene problemas relacionados con la distracción que sufren, incluso en situaciones que no sean la escuela aplicar los mismos principios.
- Si usted va al restaurante con capacidad para el niño en un lugar donde no hay mucha gente en la cara
  - No se necesita para el supermercado. Si esto no es posible darle un trabajo que hacer para que concentrarse en algo.
  - Dispositivos que implican múltiples sentidos, como las computadoras son una gran herramienta para captar la atención del niño.
  - Si usted trata de enseñar a la memoria de la tarjeta y una cinta de casete con auriculares en un cuarto oscuro.
  - Si tiene dificultad para mantener la atención del niño lo suficiente como para tener una buena conversación que trata de hablar con él antes de ir a dormir en su habitación tranquila y oscura.

## APRENDIZAJE Y DESARROLLO

Los niños con SVCF por lo general sufren de algún tipo de retraso en el desarrollo. Esto significa que podría aprender más tarde que los demás a gatear, caminar y hablar. En parte esto es debido a hospitalizaciones repetidas, este retraso puede deberse en parte a su condición genética que puede conducir a la motricidad débil, falta de tono muscular (hipotonía) y la coordinación. La mayoría de los niños caminan dentro de los 18 meses de edad. Sin embargo, algunos no caminan hasta 3 años (edad escolar).

Los problemas relacionados con la educación y la escuela suelen ser los que más preocupan a los padres. Es importante que el niño comienza la escuela temprano, incluso antes de que los problemas aparecieron. Las cifras de apoyo en la escuela que le permita llevar la mejor escuela.

Algunos de los aspectos típicos de los modos de aprendizaje por cuenta de los padres son los siguientes:

- En los primeros años de la principal área de dificultad se relaciona con el lenguaje y problemas médicos.
- Cuando el niño crece la brecha entre sus habilidades y adquisiciones, y crece la de sus compañeros.
- Resumen razonamiento puede llevar a dificultades, llegó a su octavo año / el noveno lugar en el aprendizaje escolar se vuelve abstracto, ya que siguen necesitando aprender a través de experiencias concretas y materiales.
- Crean que, literalmente, a continuación, utilizar frases idiomáticas confuso.
- Son capaces de imitar lo que hacen los demás sin entender, por lo que el problema no puede ser observado en el aula.
- Las áreas en las que estos niños parecen tener mayores problemas son: Inglés (por supuesto, va a ser italiano para los niños italianos), el lenguaje expresivo, la memoria, el procesamiento auditivo, la habilidad de las manos y las piernas, las matemáticas y otros complejos procesos cognitivos como la razonamiento abstracto y la resolución de problemas



## TBX1 Fenotipos (detalles para TBX1)

	%	34	REGIONES
<a href="#">digeorge syndrome</a>	94.7	10	<a href="#">12005433</a> (1), <a href="#">9405660</a> (1), <a href="#">15096950</a> (1), <a href="#">18572158</a> (1) (see all 10)
<a href="#">velocardiofacial syndrome</a>	91.8	7	<a href="#">17343559</a> (1), <a href="#">17916582</a> (1), <a href="#">15788257</a> (1), <a href="#">18314073</a> (1) (see all 7)
<a href="#">velo-cardio-facial syndrome</a>	90	5	<a href="#">15098232</a> (1), <a href="#">8950408</a> (1), <a href="#">18314073</a> (1), <a href="#">9598310</a> (1) (see all 5)
<a href="#">holt-oram syndrome</a>	69.6	1	<a href="#">12005433</a> (1)
<a href="#">heart defects congenital</a>	55.3	2	<a href="#">15060116</a> (1), <a href="#">18314073</a> (1)
<a href="#">hypoplasia</a>	42.2	2	<a href="#">11709542</a> (1), <a href="#">19745164</a> (1)
<a href="#">genetic disorder</a>	36.9	2	<a href="#">12005433</a> (1), <a href="#">9809261</a> (1)
<a href="#">schizophrenia</a>	22.5	1	<a href="#">17343558</a> (1)
<a href="#">bipolar disorder</a>	14.9	2	<a href="#">17343558</a> (2)
<a href="#">mental retardation</a>	13.1	2	<a href="#">17377518</a> (2)

[sistema cardiovascular](#)

[endocrinas / glándulas exocrinas](#)

[sistema inmunológico](#)

[celular](#)

[crecimiento / tamaño](#)

[integumento](#)

[craneofacial](#)

[audiencia / vestibular / oído](#)

[miembros / cifras / cola](#)

[digestivo / alimentario](#)

[sistema hematopoyético](#)

[mortalidad / envejecimiento](#)

[embriogénesis](#)

[homeostasis / metabolismo](#)

[músculo](#)

## TUPLE1 Fenotipos (detalles de Hira)

	%	15	REGIONES
<a href="#">El síndrome de DiGeorge</a>	86.8	9	<a href="#">9063745</a> (3), <a href="#">10.381.330</a> (2), <a href="#">9.710.638</a> (1), <a href="#">11342215</a> (1) ( ver todas las 6 )
<a href="#">El síndrome velocardiofacial</a>	67.9	2	<a href="#">9731536</a> (1), <a href="#">11342215</a> (1)
<a href="#">discapacidades del desarrollo</a>	40	1	<a href="#">9710638</a> (1)
<a href="#">tumores</a>	0	3	<a href="#">17242198</a> (1), <a href="#">17643369</a> (1)

[sistema cardiovascular](#)

[mortalidad / envejecimiento](#)

[craneofacial](#)

[sistema nervioso](#)

[embriogénesis](#)

[no el análisis fenotípico](#)

[crecimiento / tamaño](#)

[homeostasis / metabolismo](#)

2012

Doctores: **DIGEORGE & SHPRINTZEN**

**Síndrome 22q11.2 DELECIÓN & DUPLICACIÓN**

**HABLAMOS DE**

**>> Inmunodeficiencia**

**En el año 2012**

Jornadas internacionales cambios y criterios unificaciones de nombres todos y patologías

**Otros Sinónimos ya históricos (corresponde sinónimos del Delección 22q11'2)**

Velocardiofacial, DiGeorge, Delección 22q11, Catch22, Shprintzen, Delección 22Q y otros.

**· TOTAL 22q11.2 descubrieron año 2012 y su historial siguiente >**

Hace evento histórico eliminación de tantos nombres su defecto común de todos es 22q11'2 y además esta jornada histórica que han declaran que es la anomalía cromosómica submicroscópica más frecuente, con una frecuencia estimada en la población general por una Delección o Duplicación es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes del mundo; la incidencia de 22q11'2 encontró que **1 de cada de 400 a 650** nacidos vivos.

**· DELECIÓN 22q11.2 descubrieron año 1968 y su historial siguiente >**

- 1: **1 de cada Sin cantidad** entre 1968 a 1992: 4 doctores diferentes sus nombres
  - 2: **1 de cada de 10.000 a 12.000** (1993 a 2002) Delección 22q11 y Fish/Sonda
  - 3: **1 de cada de 4.000 a 6.000** (2002-2009) Fish/Sonda y MPLA/Salsa
  - 4: **1 de cada de 1.800 a 2.000** (2009-2012) Conocimiento internacional y Microarrays
  - 5: **1 de cada de 1.000 a 1.400** (2012-...) Unificación de Sinónimos si sigue o la Delección desaparezca pasar Total.
- \*Son cifras una vez la unificación de nombres es una realidad tanta variedad de números y nombres síndromes todos tiene sentido común un error dentro del 22q11'2

**· DUPLICACIÓN 22q11.2 descubrieron año 2006 y su historial siguiente >**

**1 de cada de 700** (2007-...); Alrededor 15% puede tener malformaciones como función Delección.

# Inmunodeficiencia

## Síndrome DiGeorge, Actualmente Síndrome 22q11'2

2

Es una enfermedad de inmunodeficiencia primaria causada por el desarrollo anormal de ciertas células y tejidos del cuello durante el crecimiento y diferenciación del feto. Como parte del defecto de desarrollo, la glándula del timo puede ser afectada y la función de los linfocitos T impedida.

## DEFINICIÓN

**Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** es una enfermedad de inmunodeficiencia primaria causada por el desarrollo anormal de ciertas células y tejidos del cuello durante el crecimiento y diferenciación del feto. Los tejidos que dependen de un solo grupo de células embrionarias para su desarrollo fetal normal son llamados "campos". Aunque los tejidos y órganos que al final se desarrollan de un "campo" pueden parecer no estar relacionados en un niño totalmente formado, si están relacionados ya que se han desarrollado de los mismos tejidos embrionarios o fetales.

La mayoría de los pacientes con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** tienen una pequeña supresión en una parte específica del cromosoma número 22 en la posición 22q11.2. Por lo tanto, otro nombre para este síndrome es el de síndrome de supresión 22q11.2.

El "campo" o región del embrión en desarrollo que se encuentra afectado en el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** controla el desarrollo de la cara, partes del cerebro, el timo, glándulas paratiroides, el corazón y la aorta. El control original del desarrollo de este campo se encuentra en un grupo de células que se originan en la parte posterior del cuello del embrión en desarrollo. Para que los componentes del campo se desarrollen de manera apropiada, las células deben emigrar durante el desarrollo fetal fuera del cuello hacia zonas en desarrollo de la cara, timo, glándulas paratiroides y corazón. Si esto no ocurre, el desarrollo normal de la cara, timo paratiroides y corazón puede que tampoco ocurra.

Las anomalías observadas en el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** son las consecuencias del desarrollo anormal de este campo. No todos los pacientes con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** muestran la misma implicación de órganos. Un órgano dado puede no estar involucrado, o estar involucrado de una manera tan ligera que el órgano aparenta ser normal.

**Los parientes con el Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2) hablamos de inmunología exclusiva pueden tener uno o todos los siguientes**

### Apariencia Facial –

Los niños afectados pueden tener un arqueado hacia arriba de la boca, una barba subdesarrollada, los ojos un tanto inclinados hacia abajo, posición baja de las orejas y porciones defectuosas de las partes superiores de los lóbulos de las orejas. Estas características faciales varían en gran medida de un niño a otro y pueden no ser muy prominentes en muchos niños afectados.

### Anormalidades de la glándula paratiroidea –

Los niños afectados pueden presentar glándulas paratiroides subdesarrolladas (hipoparatiroidismo). Las paratiroides son pequeñas glándulas que se encuentran en el cuello cerca de la glándula tiroides (de ahí el nombre “paratiroides”). Funcionan para controlar el metabolismo normal y los niveles de calcio sanguíneo. Los niños con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** pueden tener problemas en mantener los niveles normales de calcio, y esto puede provocar que sufran ataques (convulsiones). En algunos casos, la anomalía paratiroidea es relativamente ligera o no se presenta. El defecto paratiroideo puede volverse menos severo con el tiempo.

### Defectos del corazón –

Los niños afectados pueden tener una variedad de defectos de corazón (o cardíacos). Estas anomalías involucran principalmente a la aorta y a la parte del corazón de la que se desarrolla la aorta. De la misma manera que con otros órganos afectados en el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**, los defectos del corazón varían de niño a niño. En algunos niños, los defectos del corazón pueden ser muy ligeros o no existir.

3

### Anormalidades de la glándula timo –

Los infantes y niños afectados pueden tener anomalías en el timo. La glándula timo se encuentra normalmente en la parte superior del frente del tórax. Sin embargo, el timo comienza su desarrollo en la parte superior del cuello durante los primeros tres meses de desarrollo en el útero. Al ir madurando y creciendo el timo, este cae al tórax a su lugar final debajo del hueso del pecho y encima del corazón.

El timo controla el desarrollo y maduración de un tipo de linfocitos, los linfocitos T (la “T” es por “Timo”). Los linfocitos T son esenciales para resistir a ciertas infecciones por virus y hongos. Los linfocitos T ayudan también a los linfocitos B a desarrollarse en células plasmáticas y producen inmunoglobulinas o anticuerpos (véase capítulo del Sistema Inmune Normal). Los pacientes con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** pueden presentar defectos en las funciones de sus linfocitos T, y como resultado, tienen una mayor susceptibilidad a infecciones por virus, hongos y bacterias. De la misma forma que en otros defectos en el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**, los defectos de los linfocitos T varían de paciente a paciente. Por otra parte, las deficiencias pequeñas o ligeras pueden desaparecer con el tiempo.

### Características clínicas varias –

Además de las características ya mencionadas, los pacientes con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** pueden en ocasiones tener una variedad de otras anomalías del desarrollo incluyendo paladar hendido, función impedida del paladar, aparición tardía del habla y dificultad para comer y degluir.

**Pacientes presentan problemas de aprendizaje** (malformaciones de cerebro su desarrollo, desórdenes psiquiátricos):

Aprendizaje habla > TEL “Trastorno Específico de Lenguaje” y No Verbal con o sin Trastorno Espectro Autismo.

Hiperactividad > TDAH “Trastorno Déficit de atención con o sin hiperactividad”

Discapacidad Intelectual > TGD “Trastorno Generalizado del Desarrollo”

Discapacidad Intelectual y psiquiátrico > TEA “Trastorno Espectro Autismo”

## DIAGNÓSTICO

El diagnóstico del **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** es usualmente basado en las señas y síntomas que se presentan al nacimiento o se desarrollan poco tiempo después del nacimiento. Algunos niños pueden presentar los rasgos faciales característicos del **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**. Los niños afectados pueden también mostrar señas de niveles bajos de calcio en la sangre como resultado del hipoparatiroidismo. Esto puede aparecer como bajo calcio en sangre en análisis sanguíneo rutinario. O bien, el niño puede parecer inquieto o tener ataques (convulsiones).

Los niños afectados pueden también mostrar señas y síntomas de un defecto cardíaco. Pueden tener un soplo cardíaco que aparece en un examen físico de rutina, pueden mostrar señas de insuficiencia cardíaca o pueden tener bajo contenido de oxígeno en la sangre arterial y versen “azules” o cianóticos.

Por último, los niños afectados pueden presentar señas de infección dado el subdesarrollo de la glándula del timo y la baja función de los linfocitos T. Algunos niños presentan señas o síntomas al nacimiento mientras que se encuentran en el cunero del hospital; otros pueden no mostrar señas o síntomas hasta que pasan varias semanas o meses del nacimiento.

Existe un grado alto de variación de un niño a otro en el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**. En algunos niños, todos los distintos órganos y tejidos se encuentran afectados. Estos niños presentan las características faciales típicas, bajo calcio en sangre por hipoparatiroidismo, defectos cardiacos y deficiencia en el número y función de los linfocitos-T.

En otros niños, pueden no estar afectados todos los distintos órganos y tejidos y los órganos y tejidos que se encuentran afectados, pueden estarlo en distintos grados. No solo difieren los niños en cuanto a los órganos y tejidos que son afectados, sino que difieren también entre ellos en cuanto al grado de severidad en el que se encuentran afectados órganos o tejidos dados.

En el pasado, el diagnóstico del **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** se efectuaba cuando se encontraban presentes al menos tres de los hallazgos característicos descritos anteriormente. Sin embargo, muchos casos leves se pasaron por alto.

4

**En años recientes, la base genética del síndrome ha sido descubierta.**

Más del 90% de los pacientes con diagnóstico clínico del Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2) presentan un pequeño error (delección o duplicación) de una porción del cromosoma número 22 en la posición 22q11.2.

- Específica del cromosoma número 22 en la posición > 22q11.2
- Específica del cromosoma número 10 en la posiciones > 10p12'33, 10p13, 10p14, 10p15.
- Especifica varios cromosomas 8, 9, 17, 18... en las posiciones > 17p13'3, 8p23'3, 9q34'3, 18q21'33...

(Otros están en estudio variedad posiblemente acaben con este Síndrome)

**Esto puede identificarse de varias maneras.**

- El uso del análisis **FISH**, 4 pruebas comerciales más éxito actualmente es la llamada TBX1 ha dado mayor precisión al diagnóstico del **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**.
- Otras pruebas mejores eficacia son **MPLA** (7 pruebas comerciales) ha dado mayor precisión al diagnóstico del **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**.
- Otra prueba mejores eficacia son **Microarrays** ha dado mayor precisión al diagnóstico del **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**.

## TERAPIA

La terapia para el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** está enfocada a corregir los defectos en los órganos y tejidos que se encuentran afectados. Por lo tanto, la terapia depende de la naturaleza del defecto y su severidad. El tratamiento para el bajo calcio e hipoparatiroidismo pueden incluir suplementos de calcio y el reemplazo de la hormona paratiroidea faltante. Un defecto del corazón (o cardiaco) puede requerir medicamentos para mejorar la función del corazón o cirugía correctiva.

Si se requiere cirugía, la naturaleza exacta de ésta depende del defecto cardiaco. **La cirugía puede efectuarse antes de corregir cualquier defecto inmune presentado el paciente.** Sin embargo, todas las precauciones que usualmente se toman en niños con inmunodeficiencias en células T necesitan ser observadas, tales como la radiación a todos los productos sanguíneos para prevenir la enfermedad de injerto contra huésped. Tal como se menciona con anterioridad, el defecto inmunológico de la función de los linfocitos T varía de un niño a otro. Por lo tanto la necesidad de terapia de los linfocitos T varía de un niño a otro.

Muchos niños con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** tienen la función de los linfocitos T perfectamente normal y no requieren terapia para inmunodeficiencia. Otros niños tienen en un principio defectos muy leves en la función de los linfocitos T mismos que mejoran con el crecimiento. Esta mejora espontánea y el aumento de la inmunidad de los linfocitos T se relacionan con el crecimiento de una glándula del timo pequeña, pero normal.



En la mayoría de los casos del **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**, el pequeño timo en última instancia crece lo suficiente como para proveer una función adecuada de los linfocitos T.

En el resto de los niños, (aproximadamente un 25%) el timo se encuentra ya sea completamente ausente o nunca crece lo suficiente para desarrollar el número adecuado de linfocitos T. La severidad del defecto depende de que tanto tejido del timo desarrolle el niño. En algunos niños con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)**, el defecto en los linfocitos T es lo suficientemente significativo para causar que los linfocitos B no produzcan anticuerpos suficientes. Esto ocurre porque los anticuerpos son producidos por linfocitos B bajo la dirección de linfocitos T específicos.

Como puede ser visto en el anterior párrafo, **no todos los niños con el Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2) requieren terapia para su inmunodeficiencia. En los niños que no requieren terapia para sus inmunodeficiencias, algunas formas de trasplantes de tejido normal del sistema inmune pueden ser de gran ayuda.**

**El defecto inmune en el Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2) involucra al timo y a los linfocitos T. Dado lo anterior, se han practicado trasplantes de timo en niños con el Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2).**

**De hecho, desde 1968 se han realizado con éxito trasplantes de timos fetales para el Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2). Es difícil determinar el grado total de éxito dadas las diferentes técnicas y porque algunos niños que recibieron el trasplante pudieron haber mejorado espontáneamente sin el trasplante.**

**Recientemente, se han efectuado trasplantes de médula ósea de hermanos donadores compatibles en pacientes con defectos severos de linfocitos T y B con resultados exitosos. De igual manera, los métodos más nuevos de trasplantes de timo han mejorado los resultados de largo plazo.**

## EXPECTATIVAS

El panorama para un niño con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** depende del grado en el que se encuentra afectado el niño. La severidad de la enfermedad cardíaca es usualmente el factor determinante de mayor importancia. Tal como se menciona anteriormente, la mayoría de los niños no tienen defectos inmunes o bien tienen problemas pasajeros con el sistema inmune. En caso de que la inmunodeficiencia sea grave y persistente, será necesaria la corrección.

## TASA POBLACIÓN

El panorama del error genético del A.D.N. es la primera malformación compleja los seres humanos y la quinto malformación genética clasificación errores genéticos del A.D.N. que nacen un niño con el **Síndrome DiGeorge (Actualmente Síndrome 22q11'2)** es siguiente escala con revisiones periódicos semestrales actualmente es 1 cada 400 a 650 nacimientos vivos (una Delección en la región 22q11'2 actualmente es 1 cada 1.000 a 1.500 nacimientos vivos y una Duplicación en la región 22q11'2 actualmente es 1 cada 700 a 950 nacimientos vivos).

**· TOTAL 22q11.2 descubrieron año 2012 >**

**1 de cada, de 400 a 650 (2012-...) ambas fallos Delección y Duplicación.**

**· DELECIÓN 22q11.2 descubrieron año 1968 >**

**1 de cada, de 1.000 a 1.400 (2012-...) Unificación de Sinónimos.**

**· DUPLICACIÓN 22q11.2 descubrieron año 2006 >**

**1 de cada de 700 (2007-...); Alrededor 15% puede tener malformaciones como función Delección.**

# LOS CROMOSOMAS DEL SINDROME 22q11'2 & LAS PRUEBAS GENETICA DEL SINDROME 22q11'2

SINDROME 22Q11'2	CROMOSOMA		GENES	PRUEBAS GENETICAS		
	DELECIION	DUPLICACION		SONDA FISH	SALSA MPLA	MICROARRAY +200
<b>1</b>	22q11 22q11'2 22q11'21 22q11'22 22q11'23	22q11 22q11'2 22q11'21 22q11'22 22q11'23	HIRA TBX1 N25 DSCD8 DSCR8 DSCD16 COMT OTROS	TUPLE1 22q11 TBX1 22q11 N25 22q11  <b>CADA UNO INCLUYE 22q13 OTRO SINDROME</b>	KIT P250 DIGEORGE KIT P023 DIGEORGE KIT P324 MIX-2 22Q11	22Q11 DELECIION 22Q11 DUPLICACION 22Q11'21 TBX1 22Q11'2 HIRA-TBX1
<b>2</b>	10p14 10p13 10p12'33 10p15	10p14 10p13 10p12'33 10p15	CUGBP2 NEBULETTE	10P14 CUGBP2	KIT P250 DIGEORGE KIT P023 DIGEORGE KIT P324 MIX-2 22Q11	10P14 10P12'33
<b>3</b>	17p13'3 8p23'3 9q34'3 18q21'33 otros (etc)	17p13'3 8p23'3 9q34'3 18q21'33 otros (etc)			KIT P250 DIGEORGE KIT P023 DIGEORGE KIT P324 MIX-2 22Q11	8P23'3 9Q34'3 17P13'3
<b>X</b>	dos o más fallos genéticos anteriores indicados + n4 <b>TEA (Listado de Cromosomas)</b> <b>TDAH (Listado de Cromosomas)</b> Esquifronia: 1q21DPL, 15q13, 15q13'3 Labio Leporino: 6q25'1 y 10q26 <b>CORAZON cja-civ-gx:</b> 4q21'3, 4q25, 4q35, 4q34'2			INCLUYE LO QUE ANTERIOR	INCLUYE LO QUE ANTERIOR	INCLUYE LO QUE ANTERIOR <b>ESQUIFRENIA</b> 15Q13'3

## ANALISIS DE SANGRE

FISH, MPLA Y MICROARRAY

<b>TUPLE1-HIRA</b> 22q11'2  15 genes	<b>KIT P250</b> DIGEORGE 22q11, 22q13, 10p12/14/15, 4q35, 17p13, 9q34.3, 8p23.1
<b>TBX1</b> 22q11'21  34 genes  <b>EL MAS COMPLETO</b>	<b>KIT P023</b> DIGEORGE 22q11, 22q13, 10p12/14/15 10p23, 4q22, 4q35/34, 18q21, 8p21 8p23, 17p13.
<b>N25</b> 22q11'23	<b>KIT P324</b> MIX-2 22Q11 22q11, 2q37, 2q22, 20p12, 20p13, 14q11, 11q12, 5p15, 15q21, 17q23.
<b>CUGBP2</b> 10P14	<b>MICROARRAY</b> 22Q11 DELECIION 22Q11'21 TBX1 22Q11'2 HIRA-TBX1 10P14 10P12'33 8P23'3 9Q34'3 17P13'3 15Q13'3 8Q12'2

**22q11'2 ZONAS CROMOSOMAS A.D.N. CORRESPONDE DEL TEA**

**22q11'2 ZONAS CROMOSOMAS A.D.N. CORRESPONDE DEL TDAH**

## LA POBLACIÓN DEL SÍNDROME 22q11'2

SHPRINTZEN & DIGEORGE Deleció22q11'2 · Duplicació22q11'2 · DiGeorge Velocardiofacial · Catch22		Síndrome 22q11'2	
COMUNIDAD	Población Año 2011	DUPLICACION 1/700	DELECIÓN 1/1.400
ANDALUCÍA	8.424.102	12034	6017
CATALUNYA	7.539.618	10771	5386
VALENCIANA	5.117.190	7310	3655
MADRID	3.265.038	4664	2332
GALICIA	2.795.422	3994	1997
CASTILLALEÓN	2.559.515	3656	1828
PAÍS VASCO	2.184.606	3120	1560
CANARIAS	2.126.769	3037	1518
CASTILLA MANCHA	2.115.334	3022	1511
ARAGÓN	1.347.095	1924	967
ISLASBALEARES	1.113.114	1590	795
EXTREMADURA	1.109.367	1584	792
ASTURIAS	1.081.487	1544	772
NAVARRA	642.051	917	458
CANTABRIA	593.213	847	423
MURCIA	442.203	632	316
LA RIOJA	322.955	461	230
<b>ESPAÑA</b>	<b>COMUNIDADES 47.190.493</b>	<b>67.415</b>	<b>36.300</b>
<b>S. 22q11'2 &gt; 10p13, 10p14, otros &gt;</b> <b>De 1.500 a 3.000 personas</b>		<b>TOTAL</b>	<b>105.000</b>

**ESPAÑA** 47.190.493 dividido 105.000 afectados >>

SALE 449'43 ESO QUIERE DECIR 1 CADA 450 NACIMIENTOS VIVOS.

# Síndrome 22q11'2

**DELECIÓN Y DUPLICACIÓN** Misma Enfermedad de los de los doctores DiGeorge y Shprintzen tanto da el tamaño ni posición siguientes cromosomas **22q11'2, 22q11'21, 22q11'22, 22q11'23, 10p14, 10p13, 10p12, 10p15**

Situaciones raras puede tener mismo papel siguiente cromosomas: **8p23.3, 9: 9q34.3, 17p13, 17p13.3, 18q21.33, 18q23; 4q21.3, 4q25, 4q34.2; 4q35, otros en estudio.**

## IMPORTANTE QUE SOLO SON CONSEJOS

A partir de 6 meses  
TODAS LAS EDADES

Mejor que sea antes de los 3 años que los 9 años todos los diagnósticos posibles siguiente apartado en continuación

- **Con esos problemas puede realizar un estudio genético 22q11'2 prueba:**  
7 pruebas MPLA (22q11'2, 10p13, otros) & Microarrays (+350 fallos ADN).
- **4 pruebas de Fish (3 pruebas del 22q11'2 y 1 prueba del 10p13)**  
solo si tiene ausente órgano timo y cardiopatía congénita > T. Fallot (% positivo es mayor y resto anomalías otro tipo Cardiopatía o si tiene Timo podía pasar salir negativo o positivo).
- **Si es positivo del error genético 22q11'2 o 10p14-p13** se debe activar previsión cualquier edad en un plazo de urgencias ser revisado todos órganos, todos sentidos y todos trastornos dentro de ser diagnosticado el Síndrome 22q11'2 entre 14 a 18 meses años revisiones indicadas

A partir de 5 años  
TODAS LAS EDADES

Mejor que sea los 5 años que los 8 años todos los diagnósticos posibles

- **Ser diagnosticado - TRASTORNO DE LENGUAJE**  
Dislexia, Discalculia, Disfasia, Afasia, Disgrafía, Lesión/Congénito en Área de Broca, Otros
- **Ser diagnosticado - DISCAPACIDAD INTELECTUAL**  
El 88% pacientes tiene uno o más trastornos: Simplemente solo tenga problemas No Verbales, TEA Autismo, Síndrome Asperger, TDAH, TDA, Esquizofrenia, Bipolar, Ansiedad u Otras
- **Ser diagnosticado - OTROS TRASTORNOS:**  
Síndrome Respiración Bucal, Trastornos Epilepsia, Tics Nerviosos, Síndrome Tourette, Síndrome Híper Ig-E, etc.

## OBSERVACION

**Madre Embarazada (El niño esperan)**

Si detectan +20 semanas

Si observan problemas de corazón (ahora tiene opción operar)

Recién nacido

Revisar o atento

**Puede que tenga afectado malformación el paladar**

Al nacer profesionales ni mana ni papa no debe llevar colonias olores fuertes ni productos con olor fuerte por su problema de paladar sus músculos son débil o no funciona bien órgano hace funcionar "insuficiencia velofaríngea" puede asfixiarse sus primeras respiratorio, con la independiente si tiene problema de corazón y si tiene corazón mal puede que sea todo el minutos críticos necesiten oxígeno o mensaje para poder respirar oxigenar todo el cuerpo importante dar oxígeno el cerebro normalidad. Ojo dar el biberón puede cargar los músculos agotados (no puede respirar y beber a la vez) y corazón también si tiene cardiopatía.

- Corazón si necesita hacer una operación es muy básico el doctores que realicen solucionar el problema que se fije si está el órgano timo (es si lo primero de la intervención es un análisis de inmunología si está condiciones para la operación)
- Alimentación /sonda/ necesita alimento directo estomago (insuficiencia velofaríngea lo mismo para respirar músculos son muy débiles)
- Inmunología atentos todo sobre todo las operaciones congeniticas
- Ingreso de sangre no suministrar si no antes un estudio de inmunología de sangre del paciente
- Problemas de calcio, vitamina D, Hierro, etc. (suministra necesario y tiempo requerido)
- Revisar visual (oído, ojos, pene, paladar, etc)
- Atentos poner todas las vacunas (vacunas vivas no suministrar) si lo primero es un análisis de inmunología si está condiciones
- Cualquier Refriado o infección que necesitan ingresar el centro hospitalario (es si lo primero de la cura es un análisis de inmunología si está condiciones para poder llevar cabo la mejor intervención medicinas al paciente)

**NACIDOS HASTA 9 MESES:**  
Sus primeros problemas son:

- Los 15 primeros minutos de exterior poder respirar si solo su problema de paladar (indirectamente su problema de problema del corazón) que pueda oxigenar toda la sangre no dañe en su cerebro para su vida
- Problema de Alimento
- Problema su Corazón
- Problema de Paladar (chupar y tragar) músculos débiles
- Problema de Inmunología

Los problemas con el Paladar requiere varias revisiones un futuro establecido

Ojos separados (Estrabismo) u otra anomalías de vista

Ver si tienen su sitio siguientes: Hipoespada y Criptorquidia  
Esta revisión es normal hay un porcentaje alto que tenga errores congénitos estos órganos no son graves solo necesitan cirugía con normalmente se operen superior de los 2 años (especialistas ya pondrá un fecha orientativo)

<b>A partir De 1 año</b>	<b>Revisar o atento</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Cerca de los 10 meses según el gatear problemas hacer ya una terapia con su movilidad motora fina y gruesa (2 ó 1 secciones semanales)</li> <li>➤ Atentos poner todas las vacunas (vacunas vivas no suministrar) si no hacen un estudio inmunología esa vacuna particular</li> <li>➤ Cualquier Refriado o infección que necesitan ingresar el centro hospitalario (es si lo primero de la cura es un análisis de inmunología si está condiciones para poder llevar cabo la mejor intervención medicinas al paciente)</li> </ul>	<p>Requiere terapia de 10 meses a 4-6 años (próximamente) para su problema motora fina y gruesa con su: gatear, caminar, ejercicios educación física, usar las manos manipulación, formas de moverse, etc)</p>
<b>A partir De 2 años</b>	<b>Revisar</b> Un plazo de 3 años siempre antes entrar escuela <b>o atento</b>	<p><b>Puede que tenga afectado leve a moderado malformaciones:</b>            Revisar 1 vez como mínimo cada especialista todo que es el cuerpo humano y si tiene afectado ya indicara el especialista más revisiones o reparar si fuese necesario para tener sin dolor futuro</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Muchos sus órganos</b>              Corazón, Timo, Riñón e otros órganos según los genes errores que tenga delección/duplicación, 97% todos los órganos diámetro es inferior)</li> <li>• <b>Sentidos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Oído un parte básico indirectamente del habla y entender las instrucciones,</li> <li>○ Vista puede tener catata o estrabismo</li> <li>○ Paladar con más común insuficiencia velofaríngea si no tiene más anomalías: duro, blando, labio leporino, otras no indicadas.</li> <li>○ Tacto (manos mojadas puede que no tenga ninguna fuerza los dedos resbalan para hacer ejercicios o guantes no tiene seguridad puede resbalar todos los ejercicios porque pierde muelle de fuerza, etc),</li> </ul> </li> <li>• <b>Discapacidad intelectual</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Autismo (familia hay 7 escritas): Asperger, No Verbal, Alto Funcionamiento, etc.</li> <li>○ TDAH</li> <li>○ Otros nombres no indicamos</li> </ul> </li> <li>• <b>Trastorno de lenguaje</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Dislexia, Discalculia, Disfasia, Afasia, Disgrafía &amp; Otros nombres que no indicamos</li> </ul> </li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Cualquier Operación, Refriado o Infección que necesitan ingresar el centro hospitalario (es si lo primero de la cura es un análisis de inmunología si está condiciones para poder llevar cabo la mejor intervención medicinas al paciente)</li> <li>➤ Riñones congénito (revisión según tenga más revisiones)</li> <li>➤ Cerebro congénito (con mirada especialmente áreas de lenguaje)</li> <li>➤ Oídos congénito o infecciones (1º revisión) el oído requiere un control mínimo 4 veces cada 24-30 meses largos de hasta tenga 12 años el paciente (según la anomalía quizá necesiten corregir sea más revisiones un corto plazo en ese problema quizá sea 3 ó 4 revisiones en 15 meses próximamente o infección según qué tipo o controlar si es ducha, piscina, mar, etc)</li> <li>➤ Es recomendado suministrar productos naturales tiendas herbolaria para los pulmones, inmunología y infecciones.</li> <li>➤ Revisar anualmente o cada 6 meses cardiopatía (corazón)</li> <li>➤ Estudio inmunología general (1ª estudio, necesidad al menos 2ª estudios posteriores como mínimo) ya pasado más tiempo ingresado porque han suministrado sangre o vacunas vivas sin tener control previo, su primer año de vida han suministrado refuerzo de hierro, vitamina D u otras, Calcio, otros criterios necesarios.</li> <li>➤ Estudio inmunología alergia (1ª estudio, necesidad al menos 2ª estudios posteriores como mínimo) los padres deben hacer un diario (alimentación que come, vegetación que toca sus manos o huele olor o productos de limpieza, polvo de moverlo suciedad si esta con el pequeño/a) de estado del niño diario para poder determinar qué cosa después quistión de horas se ponen su cuerpo muy enfermo</li> <li>➤ Paladar que anomalías tiene (1ª revisión) revisar coordinación con especialistas de habla con especialistas de paladar si es necesario cirugía entre 4 años a 8 años</li> <li>➤ Logopedia (2 secciones por mes o cada semana una sección)</li> <li>➤ Atención órganos del cuerpo no indicados</li> <li>➤ <b>Cualquier ingreso si se prevén es superior de un 1 mes en Hospital deben informar a la planta a ver si hay guardería o centro escolar en hospital para no perder ritmo escolar</b></li> </ul>	<p><b>EL OIDO ES FUNDAMENTAL</b>            Si gran malformación            Puede que sea relacionado con fallo genético cromosoma 10</p> <p>Oídos (cada 3 años) revisiones cada tres años (estándar):            Es posiblemente también de 2-3 años hasta 4 años necesita tener corregir la anomalía congénita e implantar unos tubos ya que pierda sonido (eso quiere decir pueda que tenga 5-6 revisiones en un plazo 18 meses.</p> <p>2-3 años            5-6 años            8-9 años            11-12 años            Según mas controles (ya según profesionales)</p>
<b>A partir De 3 años</b>	<b>Revisar o atento</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Tener logopedia ya semanal (3 ó 4 secciones)</li> <li>➤ Paladar que anomalías tiene (2ª revisión) revisar coordinación con especialistas de habla con especialistas de paladar si es necesario cirugía entre 4 años a 8 años</li> <li>➤ Control de Adenoides si se puede sacar los que no tiene patologías genéticas pero nunca hay que sacarlas si el paciente tiene una anomalía genética (si no afecta el corazón o se ve muy cansado el paciente por muchas apneas únicos caso sacarlas) por puede producir dientes finales mal colocarlos y gastar mucho dinero alinearlos (por lógica hacia los 5-6 años vuelven su posición si están inflamadas)</li> <li>➤ Si tiene tendencia jugar solo o cosas raras de concepto concentrarse (no cumple las normas de juego ni juega con el mismo juguete o actividad)</li> <li>➤ Un estudio Ig-E para ser diagnosticar todos los alérgicos que tenga.</li> </ul>	<p>Guardería Normal nada indicativo no importa grado discapacidad</p> <p>Es fundamental que grado tiene su problema de actitud y conducta relacionado por discapacidad intelectual</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Mirar Autismo (TEA)</li> <li>➤ Síndrome Asperger (TEA)</li> <li>➤ No Verbal (TEA)</li> <li>➤ Alto Funcionamiento (TEA)</li> <li>➤ TDAH (Conducta)</li> <li>➤ Otros no indicamos</li> </ul>
<b>A partir De 4 años</b>	<b>Revisar o atento</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Si tiene tendencia jugar solo o cosas raras de concepto concentrarse (no cumple las normas de juego ni juega con el mismo juguete o actividad)</li> </ul>	<p>Es fundamental que grado tiene su problema de actitud</p>



		<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Es la última oportunidad que sea lo más normal vuestro hijo/a tendréis llevar obligatoriamente Logopedia 3 ó 4 secciones semanales</li> </ul>	<p>y conducta relacionado por discapacidad intelectual</p>
<p><b>A partir De 5 años</b></p>	<p><b>Revisar o atento</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Ya en teoría ya tiene casi 2 años con el especialista logopedia esta edad puede empezar obtener diagnostico trastorno de lenguaje para poder enfrentar con garantía a partir 8 años</li> <li>➤ Oídos congénito o infecciones (2º revisión)</li> <li>➤ Siempre debe sentarse primera o segunda fila en la aula con un compañero que tenga mejores notas (el número 1 que mucho más que amigo ser posible incluso los papas lo llevar con permiso los padres de este chico vuestra casa actividades no escolares)</li> </ul>	<p>Es fundamental que grado tiene su problema de habla (Trastorno de lenguaje)</p> <p>Es fundamental que grado tiene su problema de actitud y conducta relacionado por discapacidad intelectual</p>
<p><b>A partir De 6 años</b></p>	<p><b>Revisar o atento</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ No producido antes o revisado puede tener cualquier momento infecciones hernias y apendicitis</li> <li>➤ Estudio inmunología (2ª estudio)</li> <li>➤ Estudio inmunología alergia (2ª estudio)</li> <li>➤ Paladar que anomalías tiene (3ª revisión) revisar coordinación con especialistas de habla con especialistas de paladar si es necesario cirugía entre 4 años a 8 años</li> <li>➤ Siempre debe sentarse primera o segunda fila en la aula con un compañero que tenga mejores notas (el número 1 que mucho más que amigo ser posible incluso los papas lo llevar con permiso los padres de este chico vuestra casa actividades no escolares)</li> <li>➤ El trato hacia vuestro niño la Educación Física (su fuerza motora y algunas actividades no puede hacer por miedo fallo muscular que no se ría los compañeros ni profesor obliguen hacer esos ejercicios) ejemplos: la voltereta, subir una cuerda colgado el techo gimnasio, las escaleras de las paredes del gimnasio, manera de correr del paciente, no poder hacer ejercicios derecha e izquierda o abajo y arriba más lento de los demás, que entienda los ejercicios cualquier deporte quizá principio le cueste entender, etc</li> </ul>	<p>Todos estos niños/niñas deben estar en la Escuela normal y a partir de los 6-8 años: 1º, 2, 3º de primaria Curriculum individual (si no lo hace antes)</p> <p>Grado Discapacidad debe ser Moderado solo esta criterio debe ir un centro Especial o no supere 4º primaria (con dos cursos) sobre su Discapacidad intelectual</p>
<p><b>A partir De 8 años</b></p>	<p><b>Revisar o atento</b></p>	<p><b>Puede que tenga afectado leve a moderado discapacidad intelectual:</b></p> <p>Puede que tenga muchas dificultades realizar su potencial sus conocimientos no le importante nadie del exterior de él poder hacer lo que quiere vuestro campeón cualquier actividad pueda realizar rechazo social y autocriticarse (burla o las risas hacia a él es muy menudo a partir de los 8 años o realizar cualquier actividad incluso las peligrosas si no las hacen esas actividades puede que no le llamen mas eso produce un rechazo social es mayor; es muy menudo que se siente inferior porque son los demás no deja sus conocimientos ni su manera de pensar no sacar toda la potencial que tenga con los misma edad que él y también incluso los monitores o profesorado también puede se siente inferior.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Los sábado con los amigos de la escuela actividades de esa edad (invitar sus amigos y hablar con sus padres poder integrarse y explicar lo que tiene vuestro hijo con los niños de su edad o grupo de la escuela)</li> <li>➤ Tener un horario de la tarde y domingos exclusivo los estudios y deberes apostar con invitar algún amigo suyo sea bueno para ayudarlo (los días de deberes poder explotar y ayudar su manera de encajar con su edad)</li> <li>➤ Si tiene ocupado actividades preescolares sacar la partida los estudios otras formatos buscar ir más tarde la cama eso decir dormir menos pero lo más común deberá dejar lo que inicio edad más temprana</li> <li>➤ Oídos congénito o infecciones (3º revisión)</li> <li>➤ La asignatura de idiomas dentro de la lógica puede ocupar la logopedia de escuela</li> <li>➤ El trato hacia vuestro niño la Educación Física (su fuerza motora y algunas actividades no puede hacer por miedo fallo muscular que no se ría los compañeros ni profesor obliguen hacer esos ejercicios) ejemplos: la voltereta, subir una cuerda colgado el techo gimnasio, las escaleras de las paredes del gimnasio, manera de correr del paciente, no poder hacer ejercicios derecha e izquierda o abajo y arriba más lento de los demás, que entienda los ejercicios cualquier deporte quizá principio le cueste entender, etc</li> <li>➤ Siempre debe sentarse primera o segunda fila en la aula con un compañero que tenga mejores notas (el número 1 que mucho más que amigo ser posible incluso los papas lo llevar con permiso los padres de este chico vuestra casa actividades no escolares)</li> </ul>	<p>Es fundamental que grado tiene su problema de actitud y su conducta relacionado por su fallo discapacidad intelectual</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Mirar Autismo (TEA)</li> <li>➤ Síndrome Asperger (TEA)</li> <li>➤ No Verbal (TEA)</li> <li>➤ Alto Funcionamiento (TEA)</li> <li>➤ TDAH (Conducta)</li> <li>➤ Otros no indicamos</li> </ul> <p>Es fundamental que grado tiene su problema de habla (el Trastorno de lenguaje)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Dislexia,</li> <li>➤ Discalculia</li> <li>➤ Disfasia</li> <li>➤ Afasia</li> <li>➤ Disgrafía</li> <li>➤ Otros nombres que no indicamos</li> </ul>
<p><b>A partir De 10 años</b></p>	<p><b>Revisar o atento</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Oídos congénito o infecciones (4º revisión principio la última no volverá hasta edad adulta avanzado quizá de a partir 50 años)</li> <li>➤ Los sábado con los amigos de la escuela actividades de esa edad</li> <li>➤ Revisión sus trastornos que fueron diagnosticados a los 6 años, confirma todos esos trastornos son presentes los pacientes</li> <li>➤ 2ª Un estudio Ig-E para ser diagnosticar todos los alérgicos que tenga.</li> </ul>	
<p><b>A partir De 12 años</b></p>	<p><b>Revisar o atento</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Dejar abierto si cumplen horarios de vuelta en casa, debe ir con sus amigos todo el tiempo tenga poca faena de escuela el que pueda compaginar lo más mejor posible las dos tareas (Escuela y Ocio con los amigos)</li> </ul>	

		<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Solo perder las clases de Idioma Extranjera en el lugar realizar esas horas Logopedia Escuela así no interferir otras asignaturas</li> <li>➤ Cambio de Escuela a Instituto (la mayoría de nosotros pediremos ir Instituto que no tengamos ningún compañero del pasado, sobre todo aquellos tenga TEA) El trato hacia vuestro niño la Educación Física (su fuerza motora y algunas actividades no puede hacer por miedo fallo muscular que no se ría los compañeros ni profesor obliguen hacer esos ejercicios) ejemplos: la voltereta, subir una cuerda colgado el techo gimnasio, las escaleras de las paredes del gimnasio, manera de correr del paciente, no poder hacer ejercicios derecha e izquierda o abajo y arriba más lento de los demás, que entienda los ejercicios cualquier deporte quizá principio le cueste entender, etc</li> </ul>
<b>A partir De 16 años</b>	<b>Revisar o atento</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Cardiopatía Congénita debe seguir toda la vida revisiones no mayores de 3 años (Anuales, cada 2 años o cada 3 años)</li> <li>➤ Logopedia (2 secciones por mes) hasta tenga un trabajo estable</li> <li>➤ 3ª Un estudio Ig-E para ser diagnosticar todos los alérgicos que tenga.</li> </ul>

# Síndrome 22q11'2 "Shprintzen y Digeorge"

Engloban **Delección** y **Duplicación** que nacen 1 cada 450 nacimientos

## > Síndrome DELECCIÓN 22q11'2

**Q**ue nacen 1 cada 1.300 nacimientos una vez se Engloben todos sus sinónimos.

## > Síndrome DUPLICACIÓN 22q11'2

**Q**ue nacen 1 cada 700 nacimientos.

## SÍNDROME DELECCIÓN 22Q11'2 DIGEORGE-SHPRINTZEN

(O TAMBIÉN LLAMADO "SINONIMOS") >>

**SÍNDROME DIGEORGE** 1968 A 2012 VA INTEGRADO NOMBRE ÚNICO

**SÍNDROME SHPRINTZEN** 1978 A 2012 VA INTEGRADO NOMBRE ÚNICO

**SÍNDROME DELECCIÓN 22Q11'2** 2004 A 2012 VA INTEGRADO NOMBRE ÚNICO

**SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL** 1978 A 2012

**SÍNDROME CATCH22** 1993 A 2012

**SÍNDROME DE SEDLACKOVA** 1981 A 2012

**SÍNDROME DE LA CARA CONOTRUNCAL ANOMALÍA (CTAF)** 1976 A 2012

**SÍNDROME DE OPITZ G/BBB** 1999 A 2012

**SÍNDROME DE CARDIOFACIAL** 1985 A 2012

**SÍNDROME DELECCIÓN 22Q11\*** 7 SÍNDROMES DIFERENCIAS 1993 A 2009

**SÍNDROME DEL-22Q11\*** 7 SÍNDROMES DIFERENCIAS 1993 A 2009

**SÍNDROME 22Q\*** 10 SÍNDROMES DIFERENCIAS 1993 A 2009

SÍNDROME APLASIA TÍMICA CONGÉNITA

SÍNDROME DEL TIMO HIPOPLASIA

SÍNDROME TBXI

ETC PUEDE HABER ALGUN OTRO SINONIMO

## SÍNDROME DIGEORGE 2 "CROMOSOMA 10p13 - 10p14"

(O TAMBIÉN LLAMADO >> VELOCARDIOFACIAL 2)

## SÍNDROME 22Q11'2 DUPLICACIÓN

(O TAMBIÉN LLAMADO >> DUPL-22Q11 · DUPLICACIÓN 22Q11)

## DOCTORES DIGEORGE Y SHPRINTZEN

(O TAMBIÉN LLAMADO >> SÍNDROME DIGEORGE 3)

17P13'3, 8P23'3, 9Q34'3, 18Q21'33...

# Cromosoma 22

## Cromosoma 22 de los 14 Síndromes.

Síndrome Deleción **22q11'2** **D**IGEORGE & **S**HPRINTZEN

Síndrome Duplicación **22q11'2** **D**IGEORGE & **S**HPRINTZEN

Síndrome Cat Eye 3 maneras "Giro al revés completo/parte **22q11'2** y/o Giro al revés Trisomía/Tetrasomía completo/parte **22q11'2**"

Síndrome Li-Fraumen (Deleción 22q12'1)

Síndrome Phelan-McDermid (Deleción 22q13'3)

Síndrome de Bernard-Soulier (Gen GPIbβ en **22q11'2** "GP1BB")

Síndrome Rubinstein-Taybi (SRT) (2) (Gen E300 en **22q11'2**)

Síndrome Híper Ig-E (2) (Gen Desconocido; **22q11'2** Shprintzen y Digeorge)

Síndrome Emanuel-46 (Trisomía o/y Invertido 11q23 va 22 y Trisomía o/y Invertido **22q11'2** va 11)

Síndrome Emanuel-47 (Cariotipo 47: Trisomía 11q23 va Cromosoma 22 unidad 3 y Trisomía 22q)

Deleción 22 (Cariotipo 45 cromosomas, 1 unidad, el cromosoma 22)

Trisomía 22 (Cariotipo 47 cromosomas, 3 unidades el cromosoma 22)

Tetrasomía 22 (Cariotipo 48 cromosomas, 4 unidades el cromosoma 22)

Anillo 22 (uno de los cromosoma 22 es circulo, unidos por brazo p con brazo q)

## Síndrome 22q de los 10 Síndromes

Síndrome Deleción **22q11'2** **D**IGEORGE & **S**HPRINTZEN

Síndrome Duplicación **22q11'2** **D**IGEORGE & **S**HPRINTZEN

Síndrome Cat Eye 3 maneras "Giro al revés completo/parte **22q11'2** y/o Giro al revés Trisomía/Tetrasomía completo/parte **22q11'2**"

Síndrome de Bernard-Soulier (Gen GPIbβ en **22q11'2** "GP1BB")

Síndrome Rubinstein-Taybi (SRT) (2) (Gen E300 en **22q11'2**)

Síndrome Híper Ig-E (2) (Gen Desconocido; **22q11'2** Shprintzen y Digeorge)

Síndrome Emanuel-46 (Trisomía o/y Invertido 11q23 va 22 y Trisomía o/y Invertido **22q11'2** va 11)

Síndrome Emanuel-47 (Cariotipo 47: Trisomía 11q23 va Cromosoma 22 unidad 3 y Trisomía 22q)

Síndrome Li-Fraumen (Deleción 22q12'1)

Síndrome Phelan-McDermid (Deleción 22q13'3)

## Síndrome 22q11 de los 7 Síndromes

Síndrome Deleción **22q11'2** **D**IGEORGE & **S**HPRINTZEN

Síndrome Duplicación **22q11'2** **D**IGEORGE & **S**HPRINTZEN

Síndrome Cat Eye 3 maneras "Giro al revés completo/parte **22q11'2** y/o Giro al revés Trisomía/Tetrasomía completo/parte **22q11'2**"

Síndrome de Bernard-Soulier (Gen GPIbβ en **22q11'2** "GP1BB")

Síndrome Rubinstein-Taybi (SRT) (2) (Gen E300 en **22q11'2**)

Síndrome Híper Ig-E (2) (Gen Desconocido; **22q11'2** **D**IGEORGE & **S**HPRINTZEN)

Síndrome Emanuel-46 (Trisomía o/y Invertido 11q23 va 22 y Trisomía o/y Invertido **22q11'2** va 11)