Síndrome de deleción 22q11.2

¿Qué es?

El síndrome de deleción 22q11.2 es un trastorno genético congénito que se produce cuando falta o se elimina una pequeña parte del cromosoma 22 (22q11.2). **Los cromosomas** se encuentran en las células de nuestro cuerpo. Normalmente, las personas nacen con 23 pares de cromosomas. **Los genes** (el plano del cuerpo) se encuentran dentro de los cromosomas y contienen nuestro **ADN** (portador de nuestra información genética). La deleción 22q11.2 puede causar múltiples problemas de salud, incluido el síndrome de DiGeorge, el síndrome velocardiofacial, el síndrome de anatomía facial conotruncal, Opitz G o BBB y los síndromes cardiofaciales de Cayler. Es un trastorno genético común que ocurre en aproximadamente 1 de cada 4,000 nacimientos cada año. Alrededor del 5% al 8% de estos bebés tienen paladar hendido. A algunos bebés se les diagnostica al nacer, pero es posible que algunos no muestren síntomas desde el primer hasta los 3 años de edad o más. Los síntomas pueden variar de leves a graves.

Los síntomas comunes incluyen:

- problemas del corazón
- tono muscular bajo
- dificultades del habla
- infecciones del oído medio o pérdida auditiva
- problemas de la vista
- problemas de alimentación
- infecciones frecuentes
- trastornos del aprendizaje, especialmente con materiales visuales
- retrasos del desarrollo
- problemas de comunicación e interacción social
- problemas psiquiátricos

Los rasgos faciales pueden incluir:

- orejas pequeñas con oreja superior cuadrada
- párpados encapuchados
- paladar hendido
- apariencia facial asimétrica al llorar
- boca, barbilla y áreas laterales pequeñas de la punta de la nariz

Tabla 1

BDPR Indiana Birth Defects and Problems Registry

Indiana Department of Health

NEWBORN SCREENING INDIANA

¿Qué tan común es?

Es un trastorno genético común que ocurre en aproximadamente 1 de cada 4,000 nacimientos cada año.

¿Qué lo causa?

El síndrome de deleción 22q11.2 ocurre cuando una pequeña parte del cromosoma 22 se elimina o falta (22q11.2). Esta eliminación suele ser aleatoria y puede tener lugar durante el desarrollo del feto. Es raro que esta afección se herede. Aproximadamente entre el 5% y el 10% de los bebés heredan el trastorno de un padre que tiene un caso leve.

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico del síndrome de deleción 22q11.2 se confirma mediante un análisis de sangre llamado análisis cromosómico. El análisis cromosómico es una prueba que analiza y determina la cantidad de cromosomas en una persona.

¿Como es tratado?

No existe cura para el síndrome de deleción 22q11.2. Nuestra genética no se puede alterar. Sin embargo, existen opciones de tratamiento disponibles para diferentes problemas de salud asociados con el síndrome. Estos diferirán para cada persona dependiendo de sus síntomas. El médico de su hijo hablará con usted sobre las opciones de tratamiento adecuadas.

Para más información visite:

Boston Children's Hospital
https://www.childrenshospital.org/conditions-and-treatments/conditions/d/22q11-2-deletion-syndrome/diagnosis-and-treatment

Children's Hospital of Philadelphia (Table 1)
https://www.chop.edu/conditions-diseases/22q112-deletion-and-duplication-syndromes

Mayo Clinic
https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/digeorge-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20353548

BDPR Indiana Birth Defects and Problems Registry

Indiana Department of Health

NEWBORN SCREENING INDIANA