

Síndrome 22q.11.2

DOSSIER PARA DOCENTES

INTERVENCIÓN Y PREVENCIÓN
EN DIFICULTADES DE APRENDIZAJE

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía



Coordinación: Asociación 22q11.2

Andalucía. CIF G19516541

Inscrita en el Registro de Asociaciones de Andalucía con N.º
8408 de la sección 1 de esta Unidad Registral.

Contenido: Myriam Martínez Duarte

NºCol. 4035

Diseño: Nicolás Berutti

Málaga

2019

Delección

- El síndrome 22q11.2 es considerada como enfermedad rara causada por una delección (pequeño fragmento faltante del cromosoma 22).
- Esta afección varía en su gravedad y en la cantidad de sistemas corporales afectados.
- Las áreas más comúnmente afectadas son el corazón, el paladar, habla, aprendizaje y comportamiento.

Duplicación

- También encontramos casos de duplicación del cromosoma 22, las manifestaciones son habitualmente más leves y menos reconocibles, por lo que puede pasar desapercibida.
- Las informaciones respecto a la duplicación del cromosoma 22 son bastantes recientes, por lo que aún se desconoce con exactitud el abanico de problemas médicos que puede producir la duplicación y sus efectos a largo plazo. Los profesionales implicados en la valoración y seguimiento de estos pacientes son los mismos que atienden a pacientes con la delección.

En este dossier nos centramos en los estudios clínicos y comportamentales de los pacientes con delección del cromosoma 22. Conocido como Síndrome 22q.11.2

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

- El síndrome 22q.11.2 es una microdelección del cromosoma 22.

entre 85 – 90 % tienen origen novo, siendo heredadas de forma autosómica dominante en torno al 15 %.

Afecta a 1 cada 2000.

- El amplio espectro de fenotipos clínicos que abarca el síndrome estaba previamente dividido en diferentes síndromes (síndrome de DiGeorge, síndrome velocardiofacial, síndrome cardiofacial) pero ahora se sabe que son etiológicamente idénticas y son denominadas como DS 22q11.2.
- Presentan hasta **200 manifestaciones clínicas** a lo largo de la vida de los afectados.
- El diagnóstico se realiza mediante técnica de hibridación fluorescente *in situ* (FISH).
- A pesar de que la mayoría de los casos son *de novo*, la enfermedad tiene un patrón de herencia autosómico dominante, lo que significa que el 50% de la descendencia hereda la mutación.

MMD

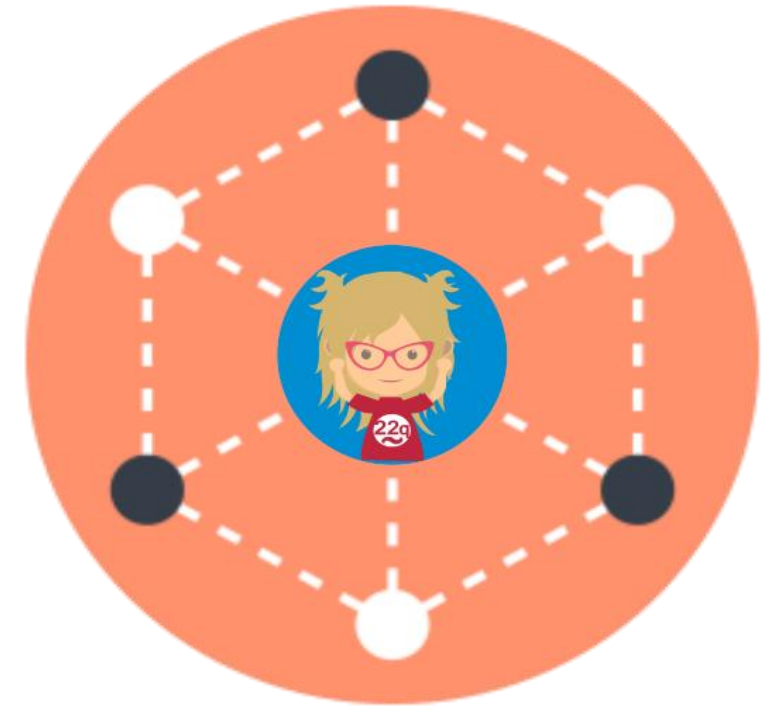
Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y COMPORTAMIENTO

- Cardiopatías congénitas
- Dificultades en alimentación
- Trastorno del sistema inmunitario
- Alteraciones en el paladar
- Hipocalcemia (regulación del calcio)
- Defecto de refracción
- Retraso psicomotor
- Dificultades auditivas
- Trastornos psicológicos
- Retraso en la adquisición del lenguaje
- Déficit de atención
- Déficit en funciones ejecutivas
- Déficit cognitivos
- Déficit social y afectivo
- Trastornos obsesivos compulsivos
- Trastornos de ansiedad



MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q .11.2 Andalucía

ESTE DOSSIER HA SIDO ELABORADO POR LA ASOCIACIÓN SÍNDROME 22Q11.2 ANDALUCÍA PARA SUS SOCI@S. SI ESTÁS INTERESAD@ EN OBTENER LA VERSIÓN COMPLETA DE ESTE DOSSIER PONTE EN CONTACTO CON NOSOTROS A TRAVÉS DE info@22qandalucia.es

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía