

Síndrome 22q11.2

Una introducción para padres y familiares de niños que recientemente han sido diagnosticados

 -  **Años**

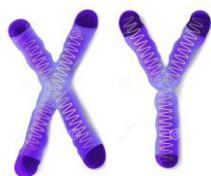


El síndrome de delección 22q11.2 es muy común y tu no estás solo en el proceso de encontrar información. En muchos casos el síndrome también recibe otros nombres como síndrome DiGeorge, síndrome velo-cardio-facial, síndrome de anomalía facial conotruncal, y por recibir muchos nombres algunas veces puede ser confuso para las familias.

Sin embargo, desde 1990 existe un examen de sangre que fue desarrollado para identificar la pieza que falta en la mayoría de los pacientes en el material del cromosoma 22, el cual es identificado desde el punto de vista médico y así es como el diagnóstico ha sido llamado síndrome de delección 22q11.2.

Los niños con una delección 22q11.2 pueden tener un número de problemas desde el punto de vista médico o de aprendizaje. Estos pueden incluir enfermedades congénitas del Corazón, deficiencia inmunológica (problemas con el sistema de defensas que no les permite evitar infecciones), bajos niveles de calcio, problemas en el paladar, dificultades para poder alimentarse, retrasos en su desarrollo, problemas de aprendizaje y de comportamiento. Sin embargo, es importante recordar que la mayoría de las personas con el síndrome no presentan problemas en cada una de estas áreas y cada caso es diferente y único.

Una breve clase de Genética:



Los humanos tienen 46 cromosomas en cada célula. Las células son pequeñas partículas del cuerpo y los 46 cromosomas tienen 23 pares. Los cromosomas son de alguna manera la estructura del cuerpo. Un cromosoma de cada par viene del padre y el otro de la madre. Es así como el niño(a) representa a la familia completa.

Cuando tomamos los 23 pares de cromosomas existen algunas diferencias. Los primeros 22 pares traen consigo la mayoría de la información (genes) que nos hace quienes somos. El cromosoma 22 es el más pequeño. El par 23 es el que determina si el bebé será niño o niña.

Si un bebé tiene el síndrome 22q11.2 esto significa que una pequeña cantidad de información (alrededor de 50 genes) faltan del cromosoma 22. Cuando se sospecha que un bebé puede tener el diagnóstico, un examen especializado es ordenado por el médico especialista para verificar la presencia del síndrome. La delección está presente desde el momento que el óvulo de la madre y el espermatozoide del padre se unen para formar el bebé. No hay nada que los padres hubieran podido hacer, decir o pensar que causara el síndrome. Esto no ocurre por causas como enfermedades, medicamentos, comidas, bebidas, cigarrillos o drogas usados por los padres antes, durante o después del embarazo. En la mayoría de las familias, el nacimiento de un bebé con el síndrome de delección 22q11.2 es la primera vez que esto pasa en la familia.

Sin embargo, en una de cada diez familias la delección está presente porque uno de los padres tenía el síndrome y lo pasó a su hijo (puede ser desde el óvulo en el caso de la madre o el espermatozoide en el caso del padre). Por esto es recomendable que ambos padres se hagan el examen de sangre una vez el síndrome 22q11.2 es encontrado en el niño(a) para así entender mejor las probabilidades de tener otro hijo con el síndrome.

Cuales son los sintomas de la presencia del sindrome delecion 22q11.2

Aunque los sintomas varian de paciente a paciente, hay algunas características comunes que pueden incluir:

- **Enfermedades de corazon congenitas**

Estan se presentan en aproximadamente 75% de las personas afectadas y especificamente con frecuencia incluyen: Tetralogia de Fallot (TOF), Interrupción del Arco Aortico (IAA), Defecto Septral Ventricular (VSD), Tronco arterial (TA), anillo vascular y otras enfermedades del arco aortico. La mayoría de las enfermedades de corazon congenitas son actualmente tratadas mediante cirugia. (Consultar un cardiologo)

- **Problemas con el sistema inmunologico**

Ocurre en aproximadamente el 75% de los niños con la delecion 22q11.2 debido a problemas en una glandula llamada el timo, localizada cerca al corazon. La glandula del timo ayuda a defender el organismo contra infecciones. Sin embargo, la mayoría de las personas con la delecion se mantienen bien a pesar de tener deficiencias inmunologicas. (Consultar un inmunologo)

- **Hipocalcemia**

(Bajos niveles de calcio) es comun, especialmente en recién nacidos, pero puede ocurrir en cualquier periodo, incluyendo primeros años de crecimiento, pubertad, durante una enfermedad o durante cirugias. Esto puede ser tratado medicamente. (Consultar un endocrinologo)

- **Problemas en el paladar**

Ocurren en aproximadamente el 75% de los niños que tienen el sindrome de delecion 22q11.2. Unicamente 10% nacen con paladar hendido y un 1% tambien pueden tener labio leporino. Sin embargo, el problema mas comun con el paladar ocurre para hablar y en algunos casos con problemas para alimentarse. En estos casos es conocido como VPI incompetencia velofaringea o DVF. VPI afecta el paladar que divide la boca de la nariz. Esta situacion es mas dificil de diagnosticar que el labio leporino puesto que solo se puede apreciar cuando los pacientes presentan vomito por la nariz o sonidos hipernasales. (Consultar un cirujano plastico pediatrico o un otorrinolaringolo).

- **Problemas en la alimentacion**

Estos son comunes. Alrededor del 30% de los niños que tienen problemas severos requieren tubos para poder alimentarlos. En general las dificultades para almentarlos son independientes a los problemas del corazon o del paladar de los niños. Algunas veces se deben a problemas en el intestino, como el reflujo, constipacion, malrotacion intestinal, (cuando los intestinos se encuentran en sentido contrario causando obstruccion), enfermedad de Hirschsprung (megacolon aganglionico). Generalmente estas enfermedades pueden ser tratadas por un especialista. (Consultar gastroenterologo).

- **Otros problemas encontrados en casos de 22q.11**

Estos incluyen problemas en los riñones, como malformaciones, ausencia de riñon, en alrededor 35% de los pacientes. Tambien existen casos de problemas auditivos y problemas otorrinolaringologos, como problemas con la laringe o en la traquea (para respirar). Enfermedades del sistema inmunologico, como problemas de tiroides, artritis reumatologica juvenil, vitiligio (enfermedad en la piel que causa manchas blancas), anemia hemolitica (cuando hay muy pocas celulas rojas), anormalidades en plaquetas (ITP), las cuales tambien suelen ocurrir. Problemas en los huesos, como la escoliosis (curvatura de la columna vertebral), problemas en el cuello, pie deforme, craneosinostosis (una o mas suturas de la cabeza se cierran antes de lo normal), extra dedos en manos y pies. Otros sintomas pueden incluir problemas de crecimiento, como deficiencia en la hormona de crecimiento, hernias inguinales, umbilicales y de diafragma y problemas como la polimicrogiria (malformacion cerebral).

Problemas de aprendizaje y de comportamiento asociados con el síndrome

En general, niños con el síndrome de deleción 22q11.2 tienen retrasos para aprender a sentarse y caminar. Los niños con el síndrome aprenden a caminar alrededor de los 18 meses. También presentan retrasos balbuceando, diciendo sus primeras palabras y diciendo oraciones completas. Existen muchos niños quienes con dos o tres años aun no pueden hablar.

Aproximadamente el 20% de los niños con el síndrome de deleción 22q11.2 tienen un trastorno del espectro autista el cual afecta la manera como interactúan, su desarrollo y comunicación. Adicionalmente, algunos niños presentan problemas de comportamiento como TDAH (trastorno de déficit de atención e hiperactividad), y ansiedad.

Como estos problemas pueden ser manejados?

Puesto que todos los niños con la deleción presentan diferentes síntomas también necesitan diferentes tratamientos médicos para su salud y desarrollo. Por esta razón, los niños con la deleción necesitan cuidados y tratamientos con médicos especialistas, pero es usualmente importante recibir ayuda médica coordinada ya que a pesar que no existe cura para el síndrome 22q11, existen maneras de manejar los síntomas y con una detección temprana se pueden lograr mejores resultados.

Que tipos de problemas alimentaciones puede tener un niño con el síndrome 22q11?

Algunos problemas en los niños son:

- Dificultad para alimentarse con tetero y recibir leche materna
- Dificultad para crecer
- Comida y líquidos se devuelven por la nariz
- Inconvenientes cuando cambian el tetero por comida blanda y cuando se cambia la comida blanda por sólidos

Estos problemas requieren tratamiento con medicamentos o tubos para poder alimentarlos y así estar seguros que los niños están recibiendo las suficientes calorías para crecer. Es importante mencionar que los padres y familiares sufren mucho por no poder alimentar a los niños y hay que recordar que ustedes no son culpables de estar pasando por esta situación y que están haciendo todo lo posible para ayudar a los niños. Es normal que los niños mejoren un poco y a luego regresan al mismo punto donde estaban antes, es normal y hay que seguir al pie de la letra las indicaciones médicas.

Tipos de terapias recomendadas:

- **Terapia Física.** Trabaja los músculos, la fuerza y ayuda para el desarrollo motor del niño. Se trabaja para maximizar el desarrollo del niño. De igual manera las terapias con juegos son muy importantes.
- **Terapia Ocupacional.** Trabaja los músculos pequeños, como aquellos usados en las manos, para que puedan aprender como amarrar los cordones de los zapatos, escribir, abotonarse las camisas. Esta terapia también ayuda con diferencias en texturas (integración sensorial) lo cual es muy importante en el proceso de aprender a alimentarse por sí solos, lidiar con un hichazón en la piel, etc. También estas terapias ayudan cuando los niños no quieren consumir comida sólida.
- **Terapia de Lenguaje.** La mayoría de los niños con el síndrome se favorecen de esta terapia desde que tienen un año ya que se es ampliamente conocido el impacto del síndrome al momento de aprender a hablar. Muchos también se benefician de otras estrategias alternativas de comunicación como lenguaje de señas. Adicionalmente, niños con labio leporino y paladar hendido requieren ayuda con articulación y pronunciación.

Los niños(as) desarrollan habilidades para hacer nuevas cosas a medida que van creciendo. Los bebés y niños(as) con el síndrome de deleción 22q11.2 en algunos casos aprenden de manera más lenta que otros niños de su misma edad. En las siguientes páginas podrán encontrar la secuencia y las edades cuando los niños adquieren nuevos conocimientos y habilidades. De esta manera esperamos que puedas revisar el progreso de tu bebé y compartirlo con tu médico. Esto es especialmente importante porque los padres son los primeros en notar cualquier retraso en el desarrollo de sus hijos(as).

Desarrollo de 1 a 3 meses



Movimientos

- Cuando está acostado boca abajo levanta la cabeza y el pecho
- Abre y cierra sus manos
- Se mete las manos a la boca
- Mueve juguetes

Visualmente

- Observa rostros
- Sigue con sus ojos objetos o personas
- Está interesado en lo que ocurre a su alrededor cuando se despierta

Comunicación

- Sonríe cuando escucha una voz familiar
- Hace sonidos
- Mueve su cabeza hacia el lugar de donde viene el sonido

Auto-cuidado

- Necesita caricias
- Se hace entender cuando se siente incomodo
- Aprende a calmarse / entrenarse por sí solo

Juegos

- Le gusta la música
- Mira fijamente a la cara
- Le gustan los móviles

Desarrollo de 4 a 7 meses



Movimientos

- Levanta su cabeza y pecho cuando esta acostado boca abajo
- Da la vuelta en la cama y empieza a sentarse
- Alcanza y toca cosas que estan cerca
- Pasa los juguetes de una mano a la otra

Comunicacion

- Responde a su propio nombre
- Trata de hacer sonidos e imita, hace sonidos cuando rie
- Responde cuando se le dice que no (la mitad del tiempo)
- Hace sonidos repetidos como "baba"

Auto-cuidado

- En algunos casos sostiene el tetero
- Lloro o hace sonidos para pedir comida
- Hace gestos para llamar la atencion

Juegos

- Busca los juguetes que se han caido
- Explora juguetes detalladamente
- Lanza los juguetes

Socializar

- Le da pena cuando hay personas extrañas
- Prefiere estar con las personas que conoce
- Repite sonidos para llamar atencion
- Le gusta jugar a las escondidas

Desarrollo de 8 a 12 meses



Movimientos

- Se sienta bien
- Gatea con sus manos y rodillas
- Trata de levantarse
- Da pasos sosteniéndose de algo
- Puede que de pasos por si solo

Comunicacion

- Responde a su propio nombre
- Trata de hacer sonidos e imita, hace sonidos cuando rie
- Responde cuando se la dice que no (la mitad del tiempo)
- Hace sonidos repetidos como “baba”

Auto-cuidado

- En algunos casos sostiene el tetero
- Usa la cuchara
- Puede comer por si solo una galleta

Juegos

- Choca dos juguetes con sus manos
- Coloca objetos dentro de contenedores
- Levanta cosas con sus dedos
- Da vueltas en el suelo o en la cama

Socializar

- Le da pena cuando hay personas extrañas
- Prefiere estar con las personas que conoce
- Repite sonidos para llamar atencion

Desarrollo de 12 a 18 meses



Movimientos

- Camina bien solo
- Disfruta sacando juguetes
- Empieza a correr
- Sube escaleras gateando o sosteniéndose

Comunicacion

- Usa palabras de mas de ocho letras
- Señala partes del cuerpo
- Entiende muchas palabras y sigue direcciones
- Imita palabras

Auto-cuidado

- Puede comer con cuchara por si solo
- Come usando sus dedos
- Ayuda cuando lo estan vistiendo
- Empieza a dejar el tetero para utilizar el vaso

Juegos

- Construye torres con bloques
- Usa colores o lapices para rayar
- Le gustan los cubos de formas
- Crea juegos imaginarios

Socializar

- Le entrega juguetes a otros y los pide de regreso
- Le gusta tener un grupo de personas observandolo
- Rie cuando hay cosas divertidas a su alrededor

Desarrollo de 3 a 4 años



Movimientos

- Lanza la pelota
- Monta triciclo
- Salta en un solo pie
- Salta hacia adelante utilizando los dos pies
- Disfruta los juegos en los parques

Comunicacion

- Cuenta historias de experiencias que han pasado recientemente
- Utiliza oraciones de 6 palabras
- Entiende los conceptos de pequeño y grande

Auto-cuidado

- Se lava y seca sus manos y cara
- Usa cucharas y tenedores
- Guarda sus juguetes
- Le gusta su rutina para dormir

Habilidades

- Dibuja una persona
- Utiliza tijeras
- Conoce el nombre de los colores

Socializar

- Considera algunos niños como sus amigos cercanos
- Juega con otros niños compartiendo
- Espera su turno

Desarrollo de 4 a 5 años



Movimientos

- Se sube a los juegos en los parques por si solo
- Puede atrapar una pelota cuando otra persona se la lanza
- Monta en bicicleta con ruedas de apoyo

Comunicacion

- Entiende lo que pasa
- Hace preguntas
- Utiliza oraciones completas
- Define palabras familiares

Auto-cuidado

- Se viste y se desviste por si solo con la excepcion de amarrar los cordones de los zapatos
- Empiezan a aprender buenos habitos
- Se baña por si solo en la ducha

Habilidades

- Disfruta juegos de mesa sencillos
- Se memoriza el abecedario
- Empieza a aprender a contar
- Dibuja personas con 6 partes
- Copia circulos y cuadrados

Socializar

- Considera algunos niños como sus amigos cercanos
- Juega con otros niños compartiendo
- Espera su turno

Preguntas Comunes

Con quien debo hablar para recibir tratamiento?

Una vez el niño(a) ha sido diagnosticado hay que hablar con el pediatra y discutir las remisiones a los diferentes especialistas en todas las areas para una valoracion. De igual manera discutir con el pediatra terapias tanto fisicas, ocupacionales y de lenguaje.

Hay que hacer un seguimiento constante y permanente al desarrollo del niño en areas como el crecimiento, peso y su desempeño en cada una de sus etapas de crecimiento.

Para niños mas grandes o adolescentes hay que hacer un seguimiento medico y tratar de discutir cada caso de manera individual con los especialistas y terapeutas.

Que debo hacer cuando el niño empiece la escuela?

- Hay que consultar con los especialistas, esepciamente en casos de problemas inmunologicos.
- Es muy importante que socialicen y tener en un ambiente con mas niños para aprender, compartir, hacer amigos y crecer en un ambiente donde puedan continuar su desarrollo.
- Se recomienda consultar con los doctores, terapeutas y profesores para generar un proceso con seguimiento, planeacion y metas establecidas de manera conjunta.
- Existen escuelas de educacion especial en los casos donde sea recomendado mediante un concepto medico y todo depende de la ciudad y el area donde el niño se encuentre.

Sugerencias para organizarnos mejor como padres:

- Ser proactivo. Hay que investigar, leer acerca del tema, los diagnosticos, tecnicas y tratamientos.
- Tener una red de apoyo. Hablar con otras personas en la misma situacion, doctores, y otros grupos de apoyo para ayudar con el proceso)
- Prepararnos para las citas medicas, llevar un cuaderno con sugerencias por parte de los doctores, escribir nuestras preguntas para poder maximizar el tipo compartido con un especialista
- Crear un folder con toda la historia medica de nuestro hijo(a) / familiar que incluya: certificado de nacimiento, carnet de salud, registro de peso y estatura, medicinas que toma y ha tomado, habitos alimenticios, metas alcanzadas en su desarrollo y escribir la edad que tenia en cada situacion. De igual manera agregar cualquier registro medico, diagnostico e informacion proporcionada por un especialista. De cada documento crear una copia y guardarlos en la casa en caso de perder el folder principal en alguna cita medica.
- Hacer un listado diario de la rutina del niño(a) en caso que un dia tengan que dejarlo con alguien mas a su cuidado que no conozca sus habitos
- Listado de citas medicas con nombres, datos de contacto e informacion de cada consulta para conservar registro en caso que algun dia necesite contactar algun especialista en particular

Algunas historias compartidas

- **Kayla.** “Es difícil comunicarse”. “Kayla le pregunta a sus mamá si va a llover y pregunta acerca de los rayos, luego habla del color de las nubes y el sol. Luego pregunta si van a ver tomates y la mamá un poco confundida le dice que hay tomates en la casa y Kayla se pone molesta porque la mamá no le entiende. Entonces ella le dice que no tomates de comida que los “tomates” del mago de oz hasta que su mamá finalmente entiende que ella pregunta por “tornados”.”
- **John.** “Su familia recuerda sus dos cirugías de corazón abierto hace 8 años y todo lo difícil que fue su estadía en el hospital, pero ahora saben que John siempre está muy tranquilo en cada una de sus citas médicas de rutina y a pesar que ya han superado la parte más dura, comprenden que nuevas cosas vendrán a futuro para continuar aprendiendo y superando nuevos inconvenientes que encuentren en el camino, pero mientras tanto disfrutando cada día.”
- **Ethan.** “Sus padres siempre dicen que Ethan es el proyecto más importante de sus vidas. Ser padres de un niño con dificultades y enfermedades complejas requiere una gran cantidad de tiempo, energía, investigación, organización, amor, paciencia, tenacidad y más que una lágrima. Pero para ellos toda la alegría, fe, gratitud y felicidad que Ethan les brinda cada día les da una perspectiva para saber cuáles son las cosas que realmente son importantes en la vida”.
- **Decirle a su hijo(a) que tiene el síndrome de deleción 22q11 – Experiencia contada por una familia.** “Por mucho tiempo nuestro hijo nos insistió en que debíamos contarle a nuestra hija que tenía la condición de deleción, pero como con otras cosas de la vida sentimos que debíamos esperar a que llegara el momento cuando ella preguntara. Y ese día llegó luego de que ella estuviera enferma por unos días cuando estábamos cenando nos preguntó “Por que tengo que ver a tantos doctores?”, yo mire a mi esposo tratando de leer su mirada y finalmente yo conteste porque cuando tu naciste tenías algo que te hacía falta y ella preguntó donde?, luego miro sus manos y yo respondí es algo dentro de ti y esta es la razón por la que tomas tus medicinas. Luego ella preguntó donde está lo que me hace falta en el cuerpo? Y yo no pude contestar mire a mi esposo y él respondió Dios lo tiene guardado. Entonces ella respondió cuando vaya al cielo le pida que me lo devuelva. Ella quedó satisfecha con nuestras respuestas y después de la cena abraza a mi esposo y llora en sus brazos pensando que no todos los padres tienen que tener esa conversación con sus hijos y yo debía sentirme feliz que mi hija quedó satisfecha con nuestras respuestas”.

Paginas de Internet acerca del síndrome 22q11

- www.22.org
- www.facebook.com/22qcolombia
- www.facebook.com/22qfoundation
- www.CHOP.edu
- <http://dempsterfamilyfoundation.org>
- www.maxappeal.org.uk
- www.c22c.org
- www.vcfs.com.au
- www.VCFSEF.org
- www.primaryimmune.org
- www.feedingcenter.org
- www.rightslaw.com
- www.cec.sped.org
- <http://22q.es/>