

Es hereditario

El síndrome de delección 22q11.2 en la mayoría de los casos es un evento “de novo”, que significa que no ha sido heredado por ninguno de los padres y que no existe antecedente en la familia. Únicamente 10% de los niños que tienen el síndrome tienen un papa o una mamá que también ha sido afectado. El síndrome de duplicación 22q11.2 ocurre con más frecuencia, con una tasa “de novo” del 30%.

- Para padres que no han sido afectados, la probabilidad de tener un hijo que sea afectado es muy baja
- Para padres quienes tienen el síndrome, tienen un 50% de probabilidades de tener hijos con el síndrome

No hay nada que los padres pueden hacer o dejar de hacer para evitar el síndrome de delección / duplicación.

Tratamientos y terapias:

Aunque no hay cura para el síndrome 22q11.2 (delección / duplicación), existen terapias e intervenciones médicas para reducir los síntomas asociados. Existen más ventajas si el síndrome es diagnosticado a temprana edad y por ende los doctores pueden hacer más para ayudar a los pacientes. Una vez diagnosticado, hay un proceso de evaluación que es recomendado (aunque no se debe limitar únicamente a los siguientes puntos listados):

- Audiología
- Cardíología
- Desarrollo del niño y psicología
- Nutrición
- Paladar / Terapias de lenguaje
- Otorrinolaringología
- Endocrinología
- Genética
- Inmunología
- Neurología
- Ortopedia
- Urología

Convivir con 22q:

La mayoría de los niños y adultos con el síndrome 22q11.2 (delección / duplicación) pueden lograr muchas cosas positivas tanto desde un punto de vista médico como con sus familias y comunidades. Por supuesto, como todo lo que ocurre de manera inesperada, entender y asimilar el diagnóstico es difícil, pero con apoyo y ayuda es menos complejo. Encontrar la información, los recursos y una red de apoyo es fundamental. Existen muchas maneras para encontrar información al respecto y personas con quien hablar del tema a través de:

- Páginas de internet específicas acerca del síndrome
- Encuentros familiares con otras personas quienes pueden estar pasando por una situación similar
- Redes de apoyo
- El día internacional de 22q (Aca en Colombia organizado por 22q Colombia)

Para encontrar más información al respecto de redes de apoyo, pueden visitar la página de la organización internacional www.22q.org

Un síndrome con muchos nombres:

Como resultado de como nuestro conocimiento acerca del síndrome ha evolucionado a través de los años, el síndrome ha recibido diferentes nombres para describir la misma condición. Otros nombres que puede recibir son:

- Síndrome DiGeorge (DGS)
- Síndrome Velo-Cardio-Facial (VCFS)
- Síndrome de anomalía facial conotruncal (CTAF)
- Síndrome Opitz G/BBB

- Síndrome cardiorfacial Cayler

Genéticamente hablando, no existe una diferencia genética en las microdeleciones encontradas en personas con VCFS y aquellas con DGS o otros síndromes relacionados. Las personas con estos diagnósticos tienen la misma condición subyacente.

Por esta razón, en vez de dividir nuestra pequeña comunidad 22q, la fundación pretende unir a todas aquellas personas con esta condición y las familias para que todos nos eduquemos y apoyemos, entendiendo los diferentes nombres que el síndrome puede tener.

El síndrome

Un síndrome es definido como un patrón reconocido con características físicas y de comportamiento. El síndrome 22q11.2 (deleción / duplicación) es causado por la falta o duplicación del cromosoma 22; un cromosoma que debe estar presente en el cuerpo y que generalmente se encuentra en cada célula del cuerpo. Por esta razón, tiene el potencial de afectar casi cualquier sistema del organismo y puede causar un gran rango de problemas de salud.

Es más frecuente de lo que crees

- Es tan frecuente como es síndrome de Down (trastorno genético conocido mundialmente)
- 1 de cada 2.000 niños que nace con vida
- 1 de cada 68 niños que nacen con enfermedades del Corazón congénitas
- 5% a 8% de niños que nacen con labio leporino y paladar hendido

No existen dos personas que manifiesten el síndrome en exactamente la misma manera. Incluso, personas en una misma familia que tengan el síndrome pueden o no estar afectados de una manera similar. Por ejemplo, una madre puede tener manifestaciones muy pequeñas mientras su hijo puede nacer con una enfermedad de corazón que requiera cirugía luego del nacimiento.

Aunque las características siempre varían en todas las personas que nacen con el síndrome, algunos de los síntomas más comunes son los siguientes (en algunos casos incluyendo varias de estas características y teniendo diferentes grados de desarrollo):

- Enfermedades de Corazón congénitas
- Dificultades gastrointestinales y de alimentación
- Deficit del Sistema inmunológico
- Retrasos de crecimiento
- Problemas en el paladar
- Problemas de riñón
- Problemas al escuchar
- Bajos niveles de calcio y otros problemas endocrinos
- Dificultades al hablar y cognitivas
- Diferencias de comportamiento, emocionales y psiquiátricas (ADHD, autismo, ansiedad, etc)

<https://www.facebook.com/22q11Colombia>

https://twitter.com/22q_colombia

22q.colombia@gmail.com