



Rojas Velázquez Joan Natael

Nájera Mijangos Hugo

Síndrome de DiGeorge

Genética humana

PASIÓN POR EDUCAR

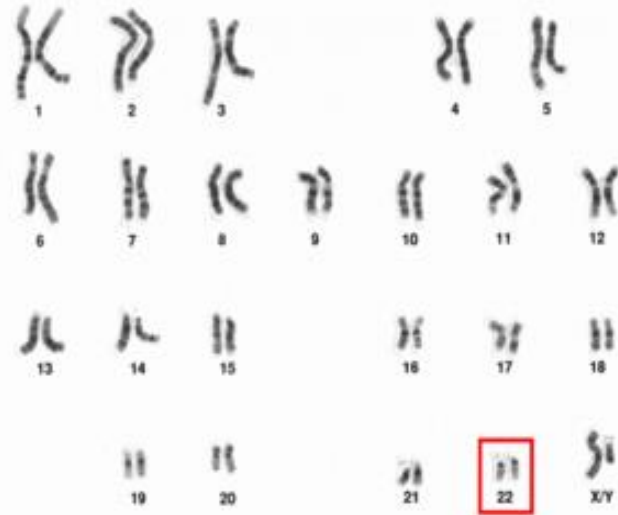
Tercer semestre

Grupo "B"

Síndrome de DiGeorge

El síndrome de DiGeorge, que también se conoce como síndrome de delección del cromosoma 22q11.2, un término más amplio y preciso, es un trastorno causado por la falta de una pequeña parte del cromosoma 22. Esta delección provoca el desarrollo insuficiente de varios sistemas del cuerpo

El Síndrome de DiGeorge es una enfermedad de inmunodeficiencia primaria asociada a la susceptibilidad a las infecciones debido a un aumento en la producción y función de linfocitos T debido a la ausencia o poco desarrollo del timo. El timo es el lugar donde los linfocitos T son educados para luchar contra las infecciones y prevenir la autoinmunidad.



El Síndrome DiGeorge es causado por un desarrollo anormal de las células y del tejido durante el crecimiento fetal. Además de posibles problemas del sistema inmunitario, este desarrollo anormal puede provocar la alteración de características faciales, desarrollo anormal de las glándulas paratiroidea o tiroidea o anomalías en el corazón.

La cantidad y la gravedad de los síntomas asociados al síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 varían. Sin embargo, casi todas las personas con este síndrome necesitan recibir tratamiento de especialistas de diversos campos. El Síndrome de DiGeorge es una afección para toda la vida que por lo general se diagnostica durante el primer año de vida o en la primera niñez. La forma de presentarse el Síndrome de DiGeorge varía. En un extremo del espectro se encuentra el síndrome completo que se asocia con la total ausencia del timo y una grave

deficiencia en los linfocitos T que requiere trasplante de timo para sobrevivir. El Síndrome de DiGeorge parcial se asocia con una función baja, pero no ausente de los linfocitos T y a menudo mejora durante la niñez. Sin embargo, aproximadamente un tercio de los adultos afectados tendrán infecciones moderadas recurrentes.

La mayoría de los casos se deben a una supresión del cromosoma 22q11.2, la región del cromosoma de este síndrome. Una pequeña cantidad de casos de Síndrome de DiGeorge tienen defectos en otro cromosoma, en particular en el 10p13. Los lactantes con síndrome de CHARGE y los lactantes con madres diabéticas también pueden presentar este síndrome, la herencia es autosómica dominante.

Síntomas

Los signos y síntomas del síndrome de DiGeorge pueden variar en cuanto al tipo y la gravedad, según qué sistemas del cuerpo se vean afectados y cuán graves sean las anomalías. Algunos signos y síntomas pueden ser evidentes al momento del nacimiento, pero es posible que otros no sean evidentes hasta más adelante en la lactancia o la infancia temprana.



Los lactantes con síndrome de DiGeorge tienen pabellones auriculares de implantación baja, hendiduras faciales en la línea media, una mandíbula pequeña y retraída, hipertelorismo, surco nasolabial acortado, retraso del desarrollo y cardiopatías congénitas.

Los signos y síntomas pueden comprender alguna combinación de los siguientes:

- Soplo cardíaco y piel azulada debido a la mala circulación de sangre rica en oxígeno (cianosis) como resultado de un defecto cardíaco
- Infecciones frecuentes
- Ciertas características del rostro, como mentón poco desarrollado, orejas de implantación baja, ojos separados o un surco estrecho en el labio superior
- Orificio en el paladar (hendidura del paladar) u otros problemas en el paladar
- Retraso en el crecimiento
- Dificultad para alimentarse, imposibilidad para aumentar de peso o problemas gastrointestinales
- Problemas respiratorios
- Poco tono muscular
- Retraso en el desarrollo, como retrasos para rodar, enderezarse u otros hitos del desarrollo de los bebés
- Retraso en el desarrollo del habla o voz nasal
- Retraso en el aprendizaje o dificultades de aprendizaje
- Problemas de conducta

Causas



Todos tenemos dos copias del cromosoma 22, una heredada de cada progenitor. Si una persona tiene síndrome de DiGeorge, a una copia del cromosoma 22 le falta un segmento que consta, aproximadamente, de 30 a 40 genes. La eliminación de los genes del cromosoma 22 normalmente se produce como un episodio aleatorio en los espermatozoides del padre o en el óvulo de la

madre, o puede producirse en las primeras etapas del desarrollo fetal. En casos pocos frecuentes, la eliminación es una enfermedad que un niño hereda de un padre que también tiene eliminaciones en el cromosoma 22, pero que puede tener síntomas o no.

Diagnóstico de laboratorio

Se basa principalmente en un análisis de laboratorio que puede detectar la deleción en el cromosoma 22 (cariotipo), la prueba de hibridación fluorescente in situ (FISH) puede detectar la deleción cromosómica en la región 22q11; se pueden realizar análisis cromosómicos estándares para confirmar otras anomalías.

Se realiza un recuento absoluto de linfocitos, seguido por uno de linfocitos B y T y evaluación de los subgrupos de linfocitos si se detecta leucopenia; se llevan a cabo análisis de sangre para evaluar la función de linfocitos T y paratiroidismo. Se miden los niveles de Ig y los títulos de vacunas. Si se sospecha de síndrome de DiGeorge completo, también se debe indicar la prueba del círculo de escisión del receptor de células T (TREC).

Una radiografía de tórax puede contribuir a evaluar sombra tímica. Si se sospecha síndrome de DiGeorge, se realiza ecocardiografía. Se puede realizar un cateterismo cardíaco si los pacientes presentan cianosis.

Porque la mayoría de los casos son esporádicos, la detección en los familiares no es necesaria.

Tratamiento

Algunos niños se pueden tener que someter a una operación poco después de nacer para que les corrijan los problemas relacionados con el corazón, la respiración o la alimentación.

Síndrome parcial: suplementación con calcio y vitamina D. Síndrome completo: El trasplante de células madre hematopoyéticas o de tejido tímico cultivado.

En el síndrome de DiGeorge parcial, el hipoparatiroidismo se trata con calcio y vitamina D; no influye en la supervivencia a largo plazo.

Comentario

Como bien sabemos el Síndrome de DiGeorge es causado por una deleción del cromosoma 22, pues le falta una parte. Y este error genético trae consigo muchos problemas al individuo que la porta, esta enfermedad causas susceptibilidad a infecciones por la ausencia del timo o por su desarrollo deficiente desde el momento de nacimiento, los síntomas pueden variar dependiendo de la gravedad se clasifica en dos: parcial y completa.

Pero también trae consigo muchas otras patologías; cardiopatías principalmente, infecciones frecuentes como ya había comentado, retraso en el crecimiento, orificio en el paladar, problemas de conducta, problemas para alimentarse ya que no pueden valerse por sí mismos. Por eso es importante conocer el riesgo de esta enfermedad genética-congénita que en muy pocos casos podría ser heredada. El diagnóstico es principalmente analizando los cromosomas en un cariotipo y una radiografía de tórax para el timo y así determinar y poder dar un diagnóstico acertado, claro no dejando de lado el conteo de linfocitos B y T.

El tratamiento como tal no hay ya que es una enfermedad genética, solamente someterlos a cirugía para corregir problemas relacionados con el corazón, la respiración y la alimentación. Y el trasplante de células hematopoyéticas p reducir las infecciones recurrentes.

Artículo

El síndrome de DiGeorge, que también se conoce como «síndrome de delección del cromosoma 22q11.2», un término más amplio y preciso, es un trastorno causado por la falta de una pequeña parte del cromosoma 22. Esta delección provoca el desarrollo insuficiente de varios sistemas del cuerpo.

El término «síndrome de delección del cromosoma 22q11.2» abarca varios términos que antes se consideraban afecciones separadas, como el síndrome de DiGeorge, el síndrome velocardiofacial y otros trastornos que tienen la misma causa genética, aunque sus características pueden variar ligeramente.

Los problemas de salud que frecuentemente se asocian al síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 comprenden anomalías cardíacas, funcionamiento deficiente del sistema inmunitario, hendidura del paladar, complicaciones relacionadas con bajos niveles de calcio en la sangre y retraso en el desarrollo con problemas de conducta y emocionales.

La cantidad y la gravedad de los síntomas asociados al síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 varían. Sin embargo, casi todas las personas con este síndrome necesitan recibir tratamiento de especialistas de diversos campos.

Síntomas

Los signos y síntomas del síndrome de DiGeorge (síndrome de delección del cromosoma 22q11.2) pueden variar en cuanto al tipo y la gravedad, según qué sistemas del cuerpo se vean afectados y cuán graves sean las anomalías. Algunos signos y síntomas pueden ser evidentes al momento del nacimiento, pero es posible que otros no sean evidentes hasta más adelante en la lactancia o la infancia temprana.

Los signos y síntomas pueden comprender alguna combinación de los siguientes:

- Soplo cardíaco y piel azulada debido a la mala circulación de sangre rica en oxígeno (cianosis) como resultado de un defecto cardíaco

- Infecciones frecuentes
- Ciertas características del rostro, como mentón poco desarrollado, orejas de implantación baja, ojos separados o un surco estrecho en el labio superior
- Orificio en el paladar (hendidura del paladar) u otros problemas en el paladar
- Retraso en el crecimiento
- Dificultad para alimentarse, imposibilidad para aumentar de peso o problemas gastrointestinales
- Problemas respiratorios
- Poco tono muscular
- Retraso en el desarrollo, como retrasos para rodar, enderezarse u otros hitos del desarrollo de los bebés
- Retraso en el desarrollo del habla o voz nasal
- Retraso en el aprendizaje o dificultades de aprendizaje
- Problemas de conducta

Cuándo consultar al médico

Otras afecciones pueden provocar signos y síntomas similares al síndrome de deleción del cromosoma 22q11.2. Por eso, es importante obtener un diagnóstico preciso e inmediato si tu hijo presenta cualquier signo o síntoma mencionado anteriormente.

Los médicos pueden sospechar la presencia del síndrome de deleción del cromosoma 22q11.2:

- **En el nacimiento.** Si cuando el bebé nace le detectan ciertas enfermedades (un defecto cardíaco grave, hendidura del paladar o una combinación de otros factores típicos del síndrome de deleción del cromosoma 22q11.2), es probable que le realicen pruebas de diagnóstico antes de que abandone el hospital.
- **En consultas de control del niño sano.** Tu médico de cabecera o pediatra puede sospechar de este trastorno por una combinación de enfermedades o

trastornos que se manifiestan con el tiempo. El médico puede notar otros problemas durante las consultas regulares de control del niño sano o los chequeos anuales de tu hijo.

Causas

Todos tenemos dos copias del cromosoma 22, una heredada de cada progenitor. Si una persona tiene síndrome de DiGeorge (síndrome de delección del cromosoma 22q11.2), a una copia del cromosoma 22 le falta un segmento que consta, aproximadamente, de 30 a 40 genes. Muchos de estos genes aún no se han identificado claramente ni se comprenden. La región del cromosoma 22 que se elimina en el síndrome de DiGeorge se denomina «22q11.2».

La eliminación de los genes del cromosoma 22 normalmente se produce como un episodio aleatorio en los espermatozoides del padre o en el óvulo de la madre, o puede producirse en las primeras etapas del desarrollo fetal. En casos pocos frecuentes, la eliminación es una enfermedad que un niño hereda de un padre que también tiene eliminaciones en el cromosoma 22, pero que puede tener síntomas o no.

Complicaciones

Las partes del cromosoma 22 que se eliminan debido al síndrome de DiGeorge (síndrome de delección del cromosoma 22q11.2) influyen en el desarrollo de diversos sistemas del cuerpo. En consecuencia, el trastorno puede causar varias alteraciones durante el desarrollo fetal. Los problemas frecuentes que se producen a causa del síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 comprenden:

- **Defectos cardíacos.** El síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 suele provocar defectos cardíacos que podrían dar lugar a un suministro insuficiente de sangre rica en oxígeno. Por ejemplo, los defectos pueden comprender un orificio entre las cavidades inferiores del corazón (comunicación interventricular); que haya solo un gran vaso, en lugar de dos, que lleve la sangre fuera del corazón

(tronco arterial) o una combinación de cuatro estructuras del corazón anormales (tetralogía de Fallot).

- **Hipoparatiroidismo.** Las cuatro glándulas paratiroides del cuello regulan los niveles de calcio y fósforo del cuerpo. El síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 puede provocar que las glándulas paratiroides sean más pequeñas que lo normal y secreten muy poca cantidad de hormona paratiroidea, lo que provoca hipoparatiroidismo. Este trastorno hace que haya niveles bajos de calcio y niveles altos de fósforo en la sangre.
- **Disfunción del timo.** El timo, glándula ubicada debajo del esternón, es donde maduran las células T (un tipo de glóbulo blanco). Las células T maduras son necesarias para ayudar a combatir infecciones. En los niños con síndrome de delección del cromosoma 22q11.2, el timo puede ser pequeño o puede estar ausente, lo que provoca una función inmunitaria deficiente e infecciones frecuentes y graves.
- **Hendidura del paladar.** Una afección frecuente del síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 es la hendidura del paladar —una abertura (hendidura) en la parte superior de la boca (paladar)—, con labio leporino o sin él. También pueden presentarse otras anomalías del paladar menos visibles que pueden ocasionar dificultad para tragar o provocar ciertos sonidos en el habla.
- **Rasgos faciales distintivos.** Algunas personas con síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 pueden presentar diversos rasgos faciales particulares. Estos pueden ser orejas pequeñas de implantación baja, ancho reducido de la abertura de los ojos (hendidura palpebral), ojos encapotados, un rostro relativamente largo, la punta de la nariz agrandada (bulbosa) o un surco corto o aplanado en el labio superior.
- **Problemas de aprendizaje, de comportamiento y de salud mental.** La delección del cromosoma 22q11.2 puede causar problemas en el desarrollo y la actividad del cerebro, lo que provoca problemas de aprendizaje, sociales, del desarrollo o de conducta. Los retrasos en el desarrollo del habla y las dificultades de aprendizaje en niños pequeños son frecuentes. Algunos niños presentan

trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) o trastorno del espectro autista. El riesgo de padecer depresión, trastornos de ansiedad y otros trastornos mentales aumenta a una edad más avanzada.

- **Trastornos autoinmunitarios.** Las personas que, en la infancia, tuvieron una función inmunitaria deficiente, debido a un timo pequeño o a la falta de esta glándula, también pueden presentar un mayor riesgo de tener trastornos autoinmunitarios, como la artritis reumatoide o la enfermedad de Graves.
- **Otros problemas.** Hay una gran cantidad de afecciones que pueden relacionarse con el síndrome de delección del cromosoma 22q11.2, como deterioro auditivo, visión deficiente, problemas respiratorios, función renal deficiente y estatura relativamente baja en comparación con la de la familia.

Prevención

En algunos casos, un progenitor afectado puede transmitir el síndrome de DiGeorge (síndrome de delección del cromosoma 22q11.2) a su hijo. Si te preocupan los antecedentes familiares del síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 o si ya tienes un hijo con este síndrome, se recomienda que consultes con un médico que se especialice en trastornos genéticos (genetista) o con un asesor en genética para obtener ayuda en la planificación de embarazos posteriores.

Bibliografía

[https://www.aaaai.org/conditions-treatments/afecciones-y-tratamientos/enfermedades-de-inmunodeficiencia-primaria/sindrome-de-digeorge-\(sdg\)](https://www.aaaai.org/conditions-treatments/afecciones-y-tratamientos/enfermedades-de-inmunodeficiencia-primaria/sindrome-de-digeorge-(sdg))

<https://www.msmanuals.com/es-mx/professional/inmunolog%C3%ADa-y-trastornos-al%C3%A9rgicos/inmunodeficiencias/s%C3%ADndrome-de-digeorge>

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/digeorge-syndrome/symptoms-causes/syc-20353543>

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/digeorge-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20353548>

<https://kidshealth.org/es/parents/22q11-deletion.html>