



Mi Universidad

Síndrome DiGeorge

Ángel Daniel Castellanos Rodríguez

Parcial IV

Genética humana

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina humana

3er Semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas a 20/11/2024

Introducción

El síndrome de DiGeorge es un trastorno de inmunodeficiencia primaria con defectos de células T. Se debe a **deleciones o supresiones génicas** en la región cromosómica de DiGeorge **en 22q11**, mutaciones en otros genes del cromosoma **10p13** y **mutaciones en otros genes desconocidos**, lo que causa una disembriogenia de estructuras que se desarrollan a partir de las bolsas faríngeas durante la 8ª semana de gestación. La mayoría de los casos son esporádicos; se ven igualmente afectados niños y niñas. En caso de ser hereditaria, es autosómica dominante.

El síndrome de DiGeorge puede ser

-Parcial: las células T funcionan en cierto grado

-Completa: la función de las células T está ausente

Los pacientes pueden tener cardiopatías congénitas (p. ej., arco aórtico interrumpido, tronco arterioso, tetralogía de Fallot, comunicación interauricular o interventricular). También pueden presentar hipoplasia o aplasia tímica y paratiroidea que produce la deficiencia de linfocitos T y el hipoparatiroidismo.

Etiología:

La mayoría de los casos son resultado de una mutación de novo (90%), mientras que el 10% de los casos tienen un origen hereditario, con patrón de herencia autosómica dominante.

Incidencia:

Afecta aproximadamente a 1 de cada 4,000 nacidos vivos, lo que lo convierte en una de las deleciones genéticas más comunes en humanos.

Importancia clínica:

El síndrome DiGeorge es una enfermedad multisistémica, lo que significa que puede impactar diversos órganos y sistemas. Su gravedad varía ampliamente, desde manifestaciones leves hasta complicaciones severas que ponen en riesgo la vida



Clínica

El fenotipo clínico del síndrome de delección 22q11.2 es extremadamente variable. Determinadas personas presentan un fenotipo completo, mientras que otras presentan formas muy atenuadas, reconocidas tardíamente.

Las malformaciones cardíacas congénitas, presentes en más del 50% de los casos, incluyen malformaciones conotruncales o defectos septales (tronco arterioso común, tetralogía de Fallot, interrupción del arco aórtico, comunicación interventricular o interauricular, etc.). Más del 75% de los afectados presentan insuficiencia funcional del velo del paladar, en ocasiones asociada a una hendidura del paladar (con poca frecuencia, paladar hendido; excepcionalmente, labio leporino).

La insuficiencia velo-palatina provoca regurgitación a través de las fosas nasales del bebé. Es responsable de una voz hipernasal. Numerosos niños presentan un dismorfismo facial moderado (fisuras palpebrales estrechas, punta nasal bulbosa, boca y orejas pequeñas, hipoplasia malar) y anomalías ortopédicas (cifosis, escoliosis, vértebra en mariposa, hemivértebra, pie zambo, polidactilia).

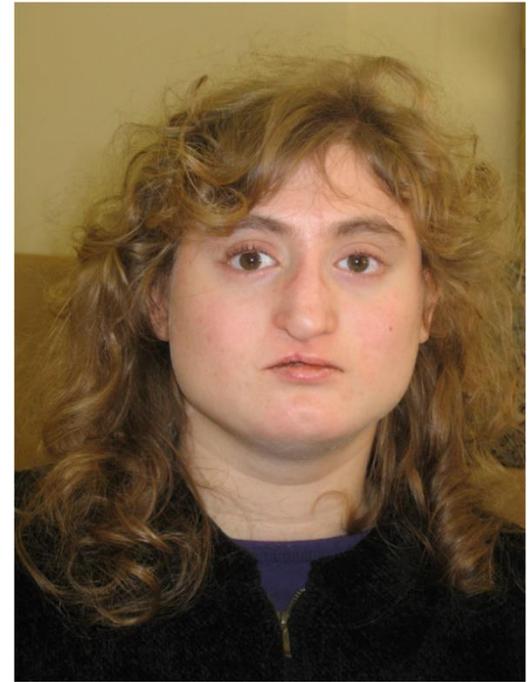
Alrededor del 75% de los niños presentan cierto grado de inmunodeficiencia (secundaria a una aplasia/hipoplasia tímica) por lo que presentan mayor riesgo de desarrollar infecciones. También presentan riesgo más elevado de desarrollar una enfermedad autoinmune, en particular hipotiroidismo secundario, púrpura trombocitopénica inmune y artritis idiopática juvenil.

En el 50% de los casos se observa hipocalcemia neonatal, que por lo general remite con la edad, aunque puede reaparecer a cualquier edad o tras una infección, una intervención quirúrgica o un embarazo.

Otras manifestaciones pueden incluir malformaciones gastrointestinales (malrotación intestinal, ano imperforado), renales (agenesia o displasia multiquística), sordera, hipotiroidismo o hiperparatiroidismo.

Los problemas de aprendizaje son muy comunes (>80%). Se asocian a una discapacidad intelectual de grado variable en más del 50% de los casos. Es frecuente el déficit de atención con o sin hiperactividad. Más de un tercio de los afectados desarrollan signos de psicosis durante la adolescencia o en la edad adulta

Clínica



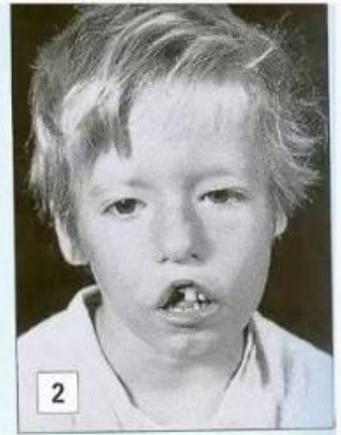
Cleft palate



Cleft lip and cleft palate



Síndrome de DiGeorge



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Diagnóstico de laboratorio

-**La prueba de hibridación fluorescente in situ (FISH)** puede detectar la delección cromosómica en la región 22q11; se pueden realizar análisis cromosómicos estándares para confirmar otras anormalidades

-**Microarreglos cromosómicos (CMA):** Técnica moderna que puede detectar delecciones más pequeñas que el FISH y evaluar otras anormalidades genéticas.

Pruebas complementarias

-**Calcemia:** Determinación de niveles bajos de calcio debido al hipoparatiroidismo.

-**Evaluación inmunológica:** Recuento y funcionalidad de linfocitos T para evaluar el desarrollo del timo.

Niveles de inmunoglobulinas en pacientes con infecciones recurrentes.

-**Ecocardiografía:** Para identificar defectos cardíacos congénitos.

-**Evaluación del paladar y audición:** Importante en niños con hendiduras palatinas o problemas del habla

-**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 realizan análisis de sangre para evaluar la función de las células T y las paratiroides. 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).

-**La función paratiroidea se evalúa** midiendo las concentraciones de calcio y hormona paratiroidea. La concentración baja o incluso normal baja de PTH en pacientes con hipocalcemia es inapropiada y sugiere hipoparatiroidismo.

-**Una radiografía de tórax** puede contribuir a evaluar sombra tímica.

-**Si se sospecha síndrome de DiGeorge** o los pacientes presentan manifestaciones de cardiopatías congénitas, se realiza una ecocardiografía. Se puede realizar un cateterismo cardíaco si los pacientes presentan cianosis.

Tratamiento

-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.

El síndrome de DiGeorge completo es letal sin tratamiento, que es el trasplante de tejido tímico cultivado o de células madre hematopoyéticas. Una revisión del trasplante de timo ha mostrado resultados relativamente buenos con la reconstitución de células T a los 5 a 6 meses

El tratamiento depende de las manifestaciones clínicas. El seguimiento de las personas portadoras del síndrome de delección 22q11.2 es multidisciplinar. Las malformaciones, en particular del paladar, pueden requerir reeducación logopédica y alimentación nasogástrica. Los problemas psiquiátricos y neurológicos pueden requerir tratamiento farmacológico y/o un manejo por psiquiatras infantiles o de adultos.

Además de la detección de los problemas de aprendizaje y del examen clínico, es necesario hacer **un seguimiento de por vida de la calcemia** (para adaptar la suplementación cálcica) y de la función tiroidea



Cariotipo

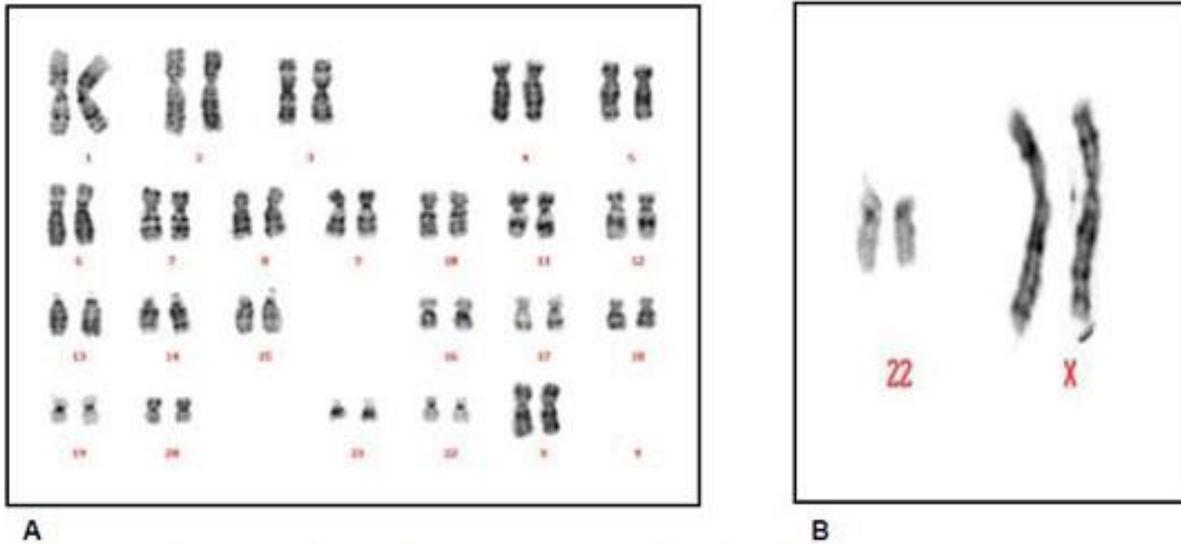
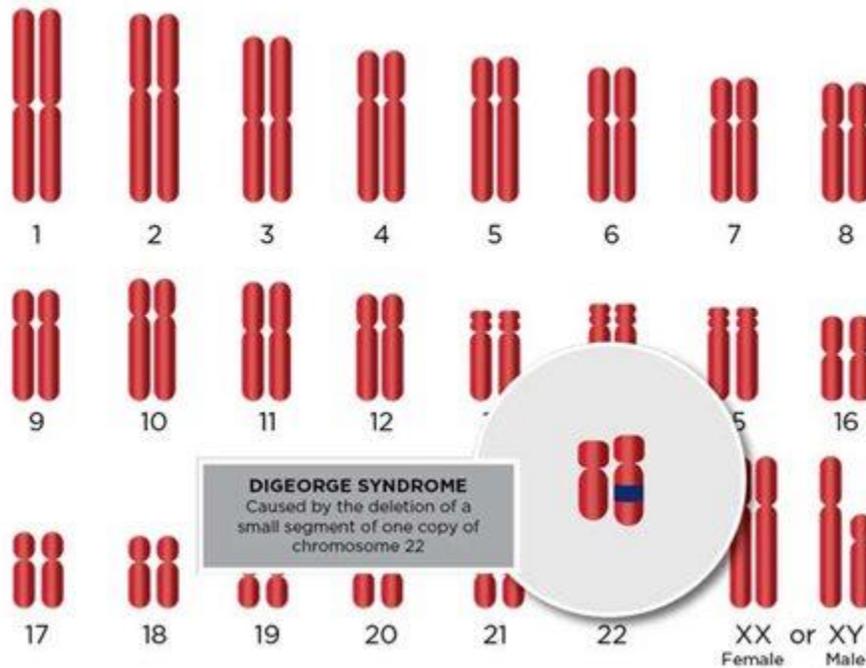


Figura 1. Cariotipo de los casos (A) y (B), pacientes femeninas 46, XX, mostrando citogenéticamente un aparente patrón normal de bandas en ambos cromosomas 22.

DIGEORGE CHROMOSOMES



Artículo científico

Síndrome de delección 22q11.2 o síndrome de DiGeorge Síndrome velocardiofacial / Síndrome de Shprintzen Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual. Breve descripción de la delección 22q11.2 Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de delección 22q11.2 (o síndrome de DiGeorge), se debe a una anomalía cromosómica. Por lo general, los afectados presentan malformaciones cardíacas, dismorfismo facial, retraso del desarrollo con o sin discapacidad intelectual, trastornos conductuales, dificultades de locución debidas a mal funcionamiento del velo palatino, problemas de hipocalcemia y, en ocasiones, inmunodeficiencia.

- **Epidemiología:** La prevalencia mundial estimada está entre 1/2.000 y 1/4.000 nacidos vivos.

- **Clínica:** El fenotipo clínico del síndrome de delección 22q11.2 es extremadamente variable. Determinadas personas presentan un fenotipo completo, mientras que otras presentan formas muy atenuadas, reconocidas tardíamente. Las malformaciones cardíacas congénitas, presentes en más del 50% de los casos, incluyen malformaciones conotruncuales o defectos septales (tronco arterioso común, tetralogía de Fallot, interrupción del arco aórtico, comunicación interventricular o interauricular, etc.). Más del 75% de los afectados presentan insuficiencia funcional del velo del paladar, en ocasiones asociada a una hendidura del paladar (con poca frecuencia, paladar hendido; excepcionalmente, labio leporino). La insuficiencia velo-palatina provoca regurgitación a través de las fosas nasales del bebé. Es responsable de una voz hipernasal. Numerosos niños presentan un dismorfismo facial moderado (fisuras palpebrales estrechas, punta nasal bulbosa, boca y orejas pequeñas, hipoplasia malar) y anomalías ortopédicas (cifosis, escoliosis, vértebra en mariposa, hemivértebra, pie zambo, polidactilia). Alrededor del 75% de los niños presentan cierto grado de inmunodeficiencia (secundaria a una aplasia/hipoplasia tímica) por lo que presentan mayor riesgo de desarrollar infecciones. También presentan riesgo más elevado de desarrollar una enfermedad autoinmune, en particular hipotiroidismo secundario, púrpura trombocitopénica inmune y artritis idiopática juvenil. En el 50% de los casos se observa hipocalcemia neonatal, que por lo general remite con la edad, aunque puede reaparecer a cualquier edad o tras una infección, una intervención quirúrgica o un embarazo. Otras manifestaciones pueden incluir El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN_ORPHA567.pdf

| octubre de 2017 1 malformaciones gastrointestinales (malrotación intestinal, ano imperforado), renales (agenesia o displasia multiquística), sordera, hipotiroidismo o hiperparatiroidismo. Los problemas de aprendizaje son muy comunes (>80%). Se asocian a una discapacidad intelectual de grado variable en más del 50% de los casos. Es frecuente el déficit de atención con o sin hiperactividad. Más de un tercio de los afectados desarrollan signos de psicosis durante la adolescencia o en la edad adulta.

- **Etiología:** El síndrome se debe a una pérdida (delección) de un pequeño fragmento en la región q11.2 del cromosoma 22. Entre un 5-10% de los casos la delección es transmitida por el padre o la

madre, pero la mayoría son producidas de novo. Una persona portadora de la deleción puede transmitirla a su descendencia con un riesgo del 50%. NB: en ocasiones se emplea el término microdeleción en referencia a que se trata de una anomalía de pequeño tamaño, no detectable con un cariotipo estándar.

- Manejo y pronóstico: El tratamiento depende de las manifestaciones clínicas. El seguimiento de las personas portadoras del síndrome de deleción 22q11.2 es multidisciplinar. Las malformaciones, en particular del paladar, pueden requerir reeducación logopédica y alimentación nasogástrica. Los problemas psiquiátricos y neurológicos pueden requerir tratamiento farmacológico y/o un manejo por psiquiatras infantiles o de adultos. Además de la detección de los problemas de aprendizaje y del examen clínico, es necesario hacer un seguimiento de por vida de la calcemia (para adaptar la suplementación cálcica) y de la función tiroidea. El pronóstico es variable y depende de la gravedad de los síntomas. La discapacidad asociada al síndrome de deleción 22q11.2 Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2] ¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de este síndrome? Las manifestaciones del síndrome son extremadamente variables. No todas las personas afectadas se enfrentan al conjunto de manifestaciones ni a todas las situaciones de discapacidad mencionadas a continuación.

1. Problemas de aprendizaje, Trastorno por Déficit de Atención con o sin Hiperactividad (TDA-H) y discapacidad intelectual El retraso cognitivo debe detectarse precozmente y evaluarse. Requiere de un manejo educativo y reeducativo multidisciplinar y, si es necesario, de una escolaridad adaptada. Además, puede presentarse una discapacidad intelectual leve (las discapacidades intelectuales graves son poco frecuentes). Incluso en ausencia de discapacidad intelectual, los trastornos de atención, la hiperactividad, los problemas de comportamiento y las alteraciones de las habilidades visoespaciales pueden afectar al aprendizaje escolar. El retraso del lenguaje es muy común. Por lo general, le siguen las dificultades de locución relacionadas con las anomalías del velo palatino (ver a continuación). Un acompañamiento y apoyo escolar adaptado permiten seguir correctamente el programa académico. El síndrome de deleción 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN_ORPHA567.pdf

| octubre de 2017 2

2. Problemas de locución Una disfunción del velo del paladar, posiblemente agravada por las anomalías anatómicas (paladar hendido, velo del paladar corto, úvula corta y bífida) conllevan frecuentemente dificultades de locución: problemas en la articulación del lenguaje (dificultades fonológicas) y/o rinonalia (voz hipernasal) que requieren una reeducación logopédica y, en ocasiones, una intervención quirúrgica específica (faringoplastia). La rinonalia puede hacer el habla ininteligible, con el consiguiente riesgo de sufrimiento psicológico y de aislamiento.

3. Deficiencias auditivas Los problemas auditivos (otitis recurrente, anomalías del oído externo, medio, interno, etc.) pueden dar lugar a sordera de transmisión, con una gravedad de leve a media y más raramente a una sordera de percepción. En los casos más graves, la colocación de un audífono permite compensar la deficiencia auditiva, aunque en niños y adolescentes puede tener repercusiones psicológicas.

4. Dificultades de motricidad Los problemas motores pueden provocar torpeza en la ejecución de los movimientos. Una hipotonía puede dar lugar a un ligero retraso del desarrollo y lentitud.

5. Problemas psicopatológicos Los problemas de ansiedad son frecuentes y alteraciones dentro del espectro de la esquizofrenia pueden manifestarse a lo largo del tiempo. Sus manifestaciones son muy variables de una persona a otra y, también, a lo largo del tiempo en una misma persona. El diagnóstico deberá hacerlo un psiquiatra. La aparición de los problemas psicóticos puede ir precedida por un deterioro cognitivo.

6. Problemas metabólicos La hipocalcemia secundaria al hipoparatiroidismo puede provocar calambres, dolor, y/o fatiga muscular. Un cansancio significativo puede afectar a los niños. La hipocalcemia puede, en ocasiones, causar una crisis convulsiva generalizada o focal. Estos problemas y deficiencias pueden dar lugar a una discapacidad que afecta a las capacidades cognitivas, al aprendizaje, la motricidad global, la comunicación y la autonomía en los actos de la vida diaria que repercuten en el ámbito doméstico, cotidiano, social, escolar y profesional. La reeducación funcional, las adaptaciones de la vivienda, del vehículo, y ciertas ayudas técnicas, pueden contribuir a paliar las situaciones de discapacidad. La psicoterapia cognitiva y conductual o los métodos de relajación pueden ayudar a las personas afectadas con problemas psicopatológicos (ver ¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?). El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN ORPHA567.pdf | octubre de 2017

3 ¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad? Cada situación es única y las ayudas/acompañamientos mencionados a continuación no están todos sistemáticamente indicados, o son necesarios o están aprobados. El médico que trata al paciente y los especialistas del centro de referencia (o de competencia) decidirán la adjudicación de cada uno de ellos dependiendo de las necesidades específicas de la persona. Las ayudas y los acompañamientos deben ponerse en marcha tras una evaluación específica de la situación, ya que las consecuencias del síndrome de delección 22q11.2 varían según las personas, sus necesidades, sus expectativas y sus proyectos de vida. El manejo socio-sanitario-educativo debe ser precoz con el objetivo de evitar todo retraso del desarrollo asociado a una deficiencia motora, una deficiencia auditiva, anomalías bucofaciales, etc. Además, debe continuarse de por vida. La intervención de un equipo multidisciplinar permite favorecer el desarrollo físico, cognitivo, emocional y social del niño, y después, del adulto. El aprendizaje con la asistencia de profesionales sociosanitarios (logopedas, psicomotricistas, terapeutas ocupacionales, audioprotesistas, psicólogos, etc.), las ayudas humanas y ayudas técnicas (dispositivos auditivos, ordenador, tableta, etc.) facilitan el manejo. Profesionales sanitarios - Logopeda Las sesiones de logopedia permiten corregir los problemas de deglución en los recién nacidos. Desde los 6 meses de edad, el logopeda facilita la comunicación sensorial y más tarde propone ejercicios de respiración para fortalecer la faringe y el velo del paladar. Esta reeducación logopédica debe hacerse junto con los padres. A partir de los 30 meses, la reeducación logopédica previene los problemas de emisión de sonidos (fonación) y de articulación de las palabras que presenta más de la mitad de los niños. También permite la corrección de la voz nasal. A partir de los 4 años de edad, se puede iniciar una reeducación más intensiva, de 1 a 2 sesiones por semana, para trabajar la disfunción del velo del paladar y el retraso del lenguaje. La logopedia permite

mejorar las dificultades de aprendizaje, de concentración y de organización de tareas abstractas que pueden dificultar la reeducación. Los adultos también pueden necesitar reeducación para reforzar su inteligibilidad. - **Fisioterapeuta** Desde los primeros años de vida, las sesiones de fisioterapia pueden ser necesarias para incrementar la tonicidad muscular del tronco (hipotonía axial): estas sesiones contribuyen a adquirir más rápidamente el control de la cabeza, la posición de sentado, el paso de la posición de sentado a tumbado, la marcha, etc. y permiten aliviar los dolores musculoesqueléticos (pies, rodillas, espalda, etc.) En caso de escoliosis, el manejo de forma regular por un fisioterapeuta es indispensable. El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN ORPHA567.pdf

| octubre de 2017 4

Aquellos niños pequeños que padecen infecciones ORL recurrentes podrían requerir sesiones de fisioterapia respiratoria. Tanto el especialista del centro de referencia como el médico de atención primaria, el ortopeda, el reumatólogo, e incluso el especialista en medicina funcional, pueden orientar al afectado acerca de otros profesionales sanitarios de referencia. - **Psicomotricista** El especialista en psicomotricidad propone un manejo global mediante actividades sensoriomotrices variadas y un acompañamiento que facilita el dominio del cuerpo y un equilibrio psicocorporal. También contribuye a mejorar la motricidad fina, las dificultades espaciotemporales y visoespaciales, de cognición social, de las funciones ejecutivas o de aprendizaje. - **Psicólogo/Neuropsicólogo** Debe proponerse acompañamiento psicológico: o a los padres y familiares cuando se anuncie el diagnóstico, ya que el recién nacido puede ser transferido inmediatamente a una unidad de cuidados intensivos, quizás sea intervenido, o no pueda alimentarse con normalidad. o a la familia, para comprender el aspecto hereditario de la enfermedad (asesoramiento genético). o a los padres, para aceptar la diferencia, aprender a cuidar de su hijo, afrontar las reacciones de sus allegados y de su entorno. o para detectar y tratar ciertos problemas de comportamiento, las dificultades neuropsicológicas, de aprendizaje y/o cognitivas. o para establecer una evaluación neuro-psicométrica; el niño debe ser evaluado regular y sistemáticamente (cada 2 o 3 años) para poner en marcha las adaptaciones necesarias y el tratamiento en caso de déficit de atención, etc. Los nuevos conocimientos y la mejor comprensión de los déficits cognitivos de este síndrome permiten proponer intervenciones específicas de acuerdo con las dificultades observadas (“rehabilitación cognitiva”). El principio general de esta rehabilitación es utilizar los puntos fuertes de la persona para ayudarla a afrontar las dificultades encontradas. o para los hermanos: a fin de evitar la indiferencia, el sentimiento de culpabilidad o los celos de los hermanos o hermanas cuando se sienten abandonados por los padres, que centran su atención en el niño afectado. - **Audioprotésico** Se ocupa de la adaptación de los audífonos para las deficiencias auditivas, bajo prescripción de un médico ORL. - **Terapeuta ocupacional** Tras haber analizado las dificultades, propone las ayudas técnicas necesarias para tratar de desarrollar la autonomía requerida para afrontar la vida cotidiana: para comer, vestirse, desplazarse, etc. También puede ayudar a la persona a utilizar un teclado de ordenador cuando la escritura es demasiado lenta. El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN ORPHA567.pdf

| octubre de 2017

5 - Ortopista En colaboración con el oftalmólogo asegura la reeducación de ciertos problemas de la visión (estrabismo, problemas de la refracción). Asimismo, puede enseñar al niño a dirigir su mirada para analizar su entorno y corregir sus dificultades visoespaciales. - Ortesista, podo-ortesta o ortoprotesta En colaboración con el facultativo, el fisioterapeuta, o el terapeuta ocupacional, puede ayudar en caso de deformidades, anomalías de la estática vertebral (escoliosis), pies planos o zambos, recomendando por ejemplo un corsé, plantillas a medida (ortesis plantares). - Dietista Este profesional sanitario puede complementar a un médico nutricionista para ayudar a los niños, tras una intervención, a restablecer la alimentación oral. Del mismo modo, puede asistir a los niños con trastornos alimentarios (TCA), y susceptibles de tener sobrepeso. Ayudas humanas - Asistentes de servicios sociales Orientan acerca del acceso a los derechos administrativos y formas de financiación de las ayudas técnicas, humanas o las adaptaciones de la vivienda. Pueden proporcionar asistencia para la presentación de una solicitud de prestaciones. - Ayuda humana en medio escolar Ayuda en la vida escolar interviniendo para que el alumno en situación de discapacidad consiga realizar tareas que no podría realizar solo; colabora con el personal docente y facilita el contacto del alumno con sus compañeros de clase, animándole en su progreso en la autonomía. - Asociaciones de pacientes Juegan un papel importante en el proceso de orientación, proporcionando información sobre la enfermedad y sobre las ayudas existentes. Favorecen el contacto entre afectados y dan consejos prácticos para la vida cotidiana. - - Excepcionalmente, ciertas personas pueden requerir el apoyo de un código PC: transmite a las personas con sordera todos los mensajes orales en el contexto escolar y universitario con la ayuda del código PC (Palabra Complementada). Cuando las personas están aisladas, pueden recibir el apoyo de asistentes sociales. El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN ORPHA567.pdf

| octubre de 2017

6 Ayudas Técnicas Las ayudas técnicas destinadas a compensar la discapacidad auditiva comprenden: - - Ayudas para la comunicación o Audífono Cuando se establece el diagnóstico de sordera, se propone un equipamiento (audífono) convencional. Es un dispositivo colocado detrás de la oreja que amplifica electrónicamente el volumen del sonido. o Auriculares para personas con sordera. Ayudas para la vida cotidiana, escolar, profesional o Ordenador o tableta, GPS (geolocalización), software específico, temporizador, etc. El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad ofrece a las personas con discapacidad una serie de prestaciones sociales y económicas, así como de servicios, que pueden consultarse en la siguiente dirección: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Discapacidad • “Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria? La gravedad de la discapacidad es muy variable: no todos los niños afectados por este síndrome requieren el mismo apoyo y, de adultos, no todos tendrán las mismas necesidades. Ciertas dificultades cognitivas a las que con frecuencia se enfrentan las personas afectadas por este síndrome tienen un impacto sobre la comprensión escrita, la aritmética, la memoria visoespacial, la atención, etc., lo que repercute en determinadas tareas de la vida diaria. Los niños que presentan problemas de ansiedad necesitan apoyo y supervisión psiquiátrica en función de la relevancia de los mismos. Es importante limitar en la medida de lo posible las situaciones de estrés, ya que son un factor de riesgo para los problemas psíquicos. La discapacidad intelectual y sus consecuencias, en términos de integración social y acogimiento

especial, pueden requerir de un acompañamiento específico con medidas de protección jurídica (salvaguardia de la justicia, tutela, mandato para la protección futura). Ciertas personas pueden recibir cuidados psiquiátricos y psicoterapéuticos en un centro de asistencia terapéutica. Asimismo, pueden participar en actividades que favorezcan la readaptación y la reinserción. La colaboración del entorno (ayudantes familiares y cuidadores) es primordial para tranquilizar a la persona afectada y apoyarla de la mejor manera posible. También se El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN ORPHA567.pdf

| octubre de 2017

7 deben establecer períodos de descanso para los ayudantes con el objetivo de evitar sobrecargas y su aislamiento. Es imprescindible brindar flexibilidad horaria laboral a los padres para el seguimiento médico y terapéutico del niño. ¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida familiar? Cuando las condiciones familiares y sociales lo permiten, es importante adoptar una actitud positiva frente al niño, animándole y sin sobreprotegerle. El seguimiento médico, terapéutico y reeducativo puede ser limitante y algunos padres deben adaptar su actividad profesional (absentismo, excedencia de permiso parental, trabajo a tiempo parcial, etc.) o renunciar a ella para ocuparse de su hijo. La enfermedad tiene, por tanto, un impacto directo sobre el nivel de vida del núcleo familiar. También puede suceder que la familia deba trasladarse para aproximarse a las instituciones que puedan atender al niño. Esta situación puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas. La enfermedad puede repercutir también en los hermanos, que pueden sentirse abandonados cuando la atención de los padres se centra en el niño afectado. Es importante incorporarlos en las actividades diarias para que la familia pueda participar al completo y reforzar los lazos. Para todas estas cuestiones, los psicólogos, los asistentes sociales y las asociaciones de pacientes constituyen un gran apoyo. ¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida social? Muchos niños presentan importantes dificultades de comunicación verbal asociada a la rinolalia (debida a malformaciones velofaríngeas): estas dificultades deben ser abordadas lo antes posible mediante el acompañamiento psicológico y de un logopeda con el fin de evitar problemas de aislamiento y autoestima. En caso de problemas del lenguaje o de deficiencia auditiva, la comunicación puede ser difícil y causar vergüenza y malestar a los que le rodean. Es importante sensibilizar al entorno sobre estas dificultades con el fin de poner en marcha estrategias que permitan atenuarlas y así facilitar la comunicación (métodos logopédicos, pictogramas, etc.). Ciertos niños y adolescentes afectados por el síndrome pueden ser especialmente tímidos y presentar dificultades para comunicarse. Es aconsejable hacerles participar en las actividades colectivas (deportivas, culturales, asociativas, etc.) con el fin de favorecer su integración social. La aparición de problemas de ansiedad (angustia de separación), fobias específicas o sociales, trastornos obsesivo-compulsivos (TOC), y en particular los trastornos de la conducta alimentaria (TCA), pueden limitar el establecimiento y/o mantenimiento de lazos sociales. Es aconsejable estimular el contacto social con niños de la misma edad, informar al niño de su discapacidad y ayudarlo a desarrollar la confianza en sí mismo. El desarrollo relacional puede ser precario en jóvenes afectados por el síndrome: la capacidad de establecer intercambios sociales y expresar afecto es, a menudo, pobre. Las dificultades sociales tienden a acentuarse a partir de la adolescencia, ya que las El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la

Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN ORPHA567.pdf

| octubre de 2017

8 interacciones sociales se hacen más complejas durante este período. Las dificultades en la cognición social y, en particular, en el reconocimiento de las emociones faciales, son algunas de las áreas más afectadas en el contexto del síndrome de delección 22q11.2. También se relacionan directamente con la gravedad de los problemas de ansiedad. Estas personas son a menudo marginadas e, incluso contando con una formación profesional, presentan dificultades de inserción laboral y necesitan de un acompañamiento, a pesar de ser personas muy implicadas y confiables. Las sesiones de rehabilitación cognitiva social pueden resultar muy útiles. ¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la actividad deportiva? Debe fomentarse la práctica de una actividad física y/o deportiva por el equilibrio que aporta. Deberán evitarse ciertos deportes en función de problemas médicos particulares (escoliosis, malformaciones cardíacas, etc.). Las posibles contraindicaciones deben evaluarse caso por caso. Si el niño padece otitis recurrente, puede desaconsejarse la natación o autorizarse condicionada al uso de tapones para los oídos. En ocasiones, algunos niños pueden presentar dificultades en los deportes colectivos dependiendo de su deficiencia visoespacial y de su timidez: el personal responsable debe estar informado con el fin de no provocarles ansiedad o estrés. ¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la escolaridad? Cada niño necesita un manejo educativo particular con ayudas específicas en función de sus necesidades. La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño. El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedadesraras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente. El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN ORPHA567.pdf

| octubre de 2017

9 - La mayoría de los niños (más del 70%) siguen una escolaridad en medio ordinario, algunos de ellos a un ritmo más lento o con adaptaciones. Las dificultades a las que se enfrentan los alumnos afectados por el síndrome de delección 22q11.2 son principalmente de tipo cognitivo (problemas de la representación visoespacial, dificultad de razonamiento y de abstracción, etc.) con, en ocasiones, trastornos de atención y problemas de concentración. Asimismo pueden presentar lentitud y

cansancio. - Los niños con problemas cognitivos y/o de comportamiento más importantes pueden seguir una escolaridad en medio ordinario con adaptación. Cuando las dificultades de aprendizaje lo requieren y en caso de deficiencia auditiva, los alumnos pueden disponer de material pedagógico adaptado como software, tabletas táctiles, etc. Los momentos de orientación educativa son fuente de estrés y es conveniente elegir una orientación realista en función de las capacidades del alumno. Las pequeñas estructuras son más favorables. - - Cuando el alumno no puede ir al colegio o al instituto durante un largo período (hospitalización, convalecencia) o si debe ausentarse regularmente para seguir un tratamiento médico, el personal docente en las instituciones sanitarias puede trabajar con él en coordinación con el centro escolar de origen. En este tipo de situaciones, las diferentes Comunidades Autónomas establecen actuaciones de compensación educativa en educación primaria y educación secundaria obligatoria dirigidas a la población hospitalizada o convaleciente en su propio domicilio por prescripción facultativa, teniendo en cuenta las circunstancias específicas del alumno o alumna. Las diferentes discapacidades vividas por estos niños pueden tener un impacto psicológico importante, especialmente durante la adolescencia. Es recomendable un manejo psicológico para hacer frente a todas estas situaciones. Más información: Guía para la intervención educativa en el síndrome de delección 22q11.2. Ann Swillen (2001) [PDF] ¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida profesional? Para los adultos afectados por el síndrome de delección 22q11.2, el tiempo necesario para formarse y acceder al empleo puede ser más largo en función de los períodos de hospitalización y de los cuidados requeridos o de los problemas de aprendizaje que ralentizan su escolaridad. Algunos afectados podrán desempeñar su trabajo en condiciones normales, pero para otros, la presencia de importantes problemas cognitivos o la aparición de problemas psiquiátricos, les imposibilita acceder a un empleo, sobre todo a jornada completa. Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido. El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2 Es es HAN_ORPHA567.pdf

| octubre de 2017

10 Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo. Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial. El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso). Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad
- Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad
- IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad 1. Syndrome de délétion

22q11.2. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, diciembre de 2012. Dr Donna MCDONALD MCGINN, Dr Elaine ZACKAI, editores expertos. www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=126&Disease 2. Con la colaboración de: Pr Nicole Philip, Centre de Référence des syndromes dysmorphiques avec retard mental, Hôpital d'adultes de la Timone, Marseille - Pr Alain Verloes, Centre de Référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique Hôpital Robert Debré, Paris – Association Génération 22. 3. Traducción de la versión francesa de diciembre de 2016, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Antonio Pérez-Aytés – Grupo de Investigación en Neonatología, Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe, Valencia, octubre de 2017 Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA El síndrome de delección 22q11.2 – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2_Es_es_HAN_ORPHA567.pdf

| octubre de 2017

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1-de Shprintzen, S. V. / S. (s/f). *Síndrome de delección 22q11.2 o síndrome de DiGeorge*. Orpha.net. Recuperado el 20 de noviembre de 2024, de https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Han/Int/es/SindromeDelecion22q11.2_Es_es_HAN_ORPHA567.pdf

2-Fernandez, J. (s/f). *Síndrome de DiGeorge*. Manual MSD versión para profesionales. Recuperado el 20 de noviembre de 2024, de <https://www.msdmanuals.com/es/professional/inmunolog%C3%ADa-y-trastornos-al%C3%A9rgicos/inmunodeficiencias/s%C3%ADndrome-de-digeorge>

3-Rodríguez López, R., & Martínez Montañés, R. (2020). Aspectos clínicos y genéticos del síndrome de DiGeorge. *Medicina Clínica*