

Síndrome de DiGeorge (síndrome de delección del cromosoma 22q11.2)

El siguiente texto corresponde a una completa descripción del síndrome de DiGeorge realizada por autores que se desempeñan en la Clínica Mayo*.

El síndrome de DiGeorge, o **síndrome de delección 22q11.2**, es una afección que se ocasiona cuando **falta una pequeña parte del cromosoma 22**.

Esta delección hace que varios sistemas corporales no se desarrollen bien.

El término síndrome de delección 22q11.2 **abarca términos que antes se consideraban afecciones diferentes**.

Estos términos incluyen el **síndrome de DiGeorge, el síndrome velocardiofacial y otras afecciones** causadas por la misma parte que falta del cromosoma 22.

No obstante, las características pueden variar ligeramente.

Los problemas médicos que suelen estar relacionados con el síndrome de delección 22q11.2 incluyen **problemas cardíacos, inmunidad reducida, paladar hendido, complicaciones por niveles bajos de calcio, diversos problemas oculares y trastornos autoinmunitarios.**

Las complicaciones también incluyen **pérdida auditiva; diferencias en el esqueleto, los riñones y los genitales, y retraso en el desarrollo con problemas conductuales y emocionales.**

La cantidad y la gravedad de los síntomas relacionados varían, pero los especialistas en diversos campos deben tratar a casi todas las personas con este síndrome.

Los síntomas del síndrome de DiGeorge pueden variar en función de los sistemas corporales afectados y de la gravedad de los problemas.

Algunos síntomas **pueden ser evidentes al nacer**, pero otros pueden no aparecer hasta **más tarde en la infancia o en la edad adulta**.

Los síntomas del síndrome pueden incluir los siguientes:

- Problemas cardíacos, como **problemas en la estructura del corazón y los vasos sanguíneos, o un soplo cardíaco y cianosis**.
- **Infecciones frecuentes**.
- Rasgos faciales distintivos, como **mentón poco desarrollado, orejas con aspecto diferente, ojos muy separados, párpados caídos y punta de la nariz agrandada**. También puede haber **facies asimétrica con el llanto**.
- Esto ocurre cuando **los músculos de un lado de la boca no se desarrollan por completo**, lo que deriva en que ese lado de la boca se caiga al llorar, aunque la cara parezca equilibrada en reposo.
- **Paladar hendido** u otros problemas en el paladar.

- **Dificultad para alimentarse, falta de aumento de peso o problemas estomacales.**
- **Pérdida auditiva.**
- **Poco tono muscular.**
- **Problemas renales.**
- **Visión deficiente y otros problemas oculares.**
- **Hipocalcemia.**
- **Escoliosis.**

Otros síntomas pueden incluir los siguientes:

- **Retraso en el crecimiento**
- 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
- **Retrasos en el aprendizaje o discapacidades**
- **Problemas de conducta**

Es importante obtener el diagnóstico adecuado cuanto antes.

Los profesionales de atención médica pueden sospechar la existencia del síndrome de delección 22q11.2:

- **En el nacimiento.** Si al nacer se observa un **problema cardíaco grave, paladar hendido u otros signos típicos del síndrome de delección 22q11.2**, es probable que se realicen pruebas antes de que el bebe salga del hospital.
- **En consultas de control del niño sano.** Las enfermedades o afecciones típicas del síndrome de delección 22q11.2 pueden hacerse evidentes con el tiempo. Es posible que el profesional de atención médica observe algún problema durante las consultas de control del niño sano o las revisiones anuales.

Las personas tienen **dos copias del cromosoma 22**, una heredada del padre y otra de la madre.

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.

Muchos de estos genes aún no se han identificado de manera concreta ni se comprenden.

La región del cromosoma 22 que se elimina se conoce como 22q11.2.

La delección de los genes del cromosoma 22, por lo general, se produce como un **evento aleatorio en los espermatozoides del padre o en el óvulo de la madre.**

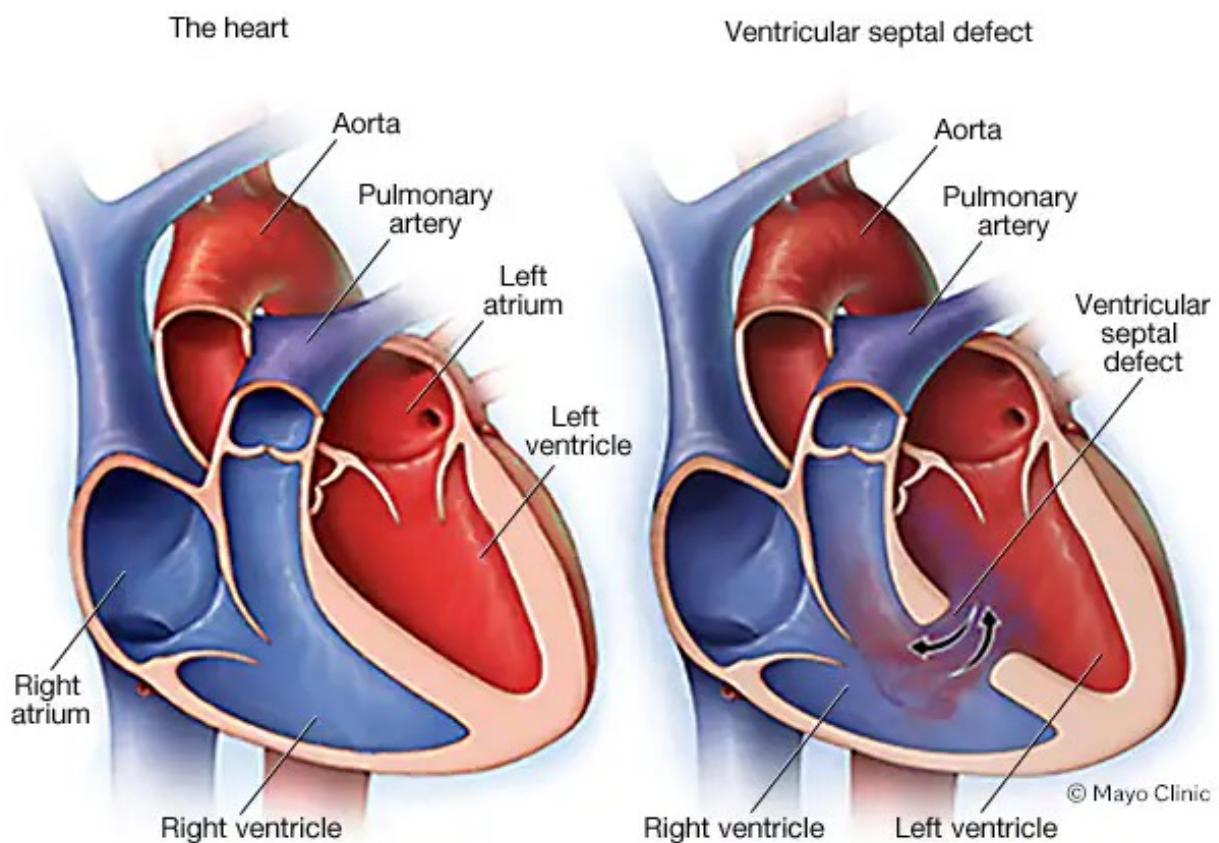
También puede producirse en las **primeras etapas del desarrollo fetal.**

En casos pocos frecuentes, **la delección se transmite a un hijo del padre o la madre que también tiene una delección en el cromosoma 22,** pero que tener puede menos síntomas o síntomas leves.

Los bebés que no tienen una parte del cromosoma 22, específicamente en la región 22q11.2, tienen **más riesgo de tener el síndrome de DiGeorge.**

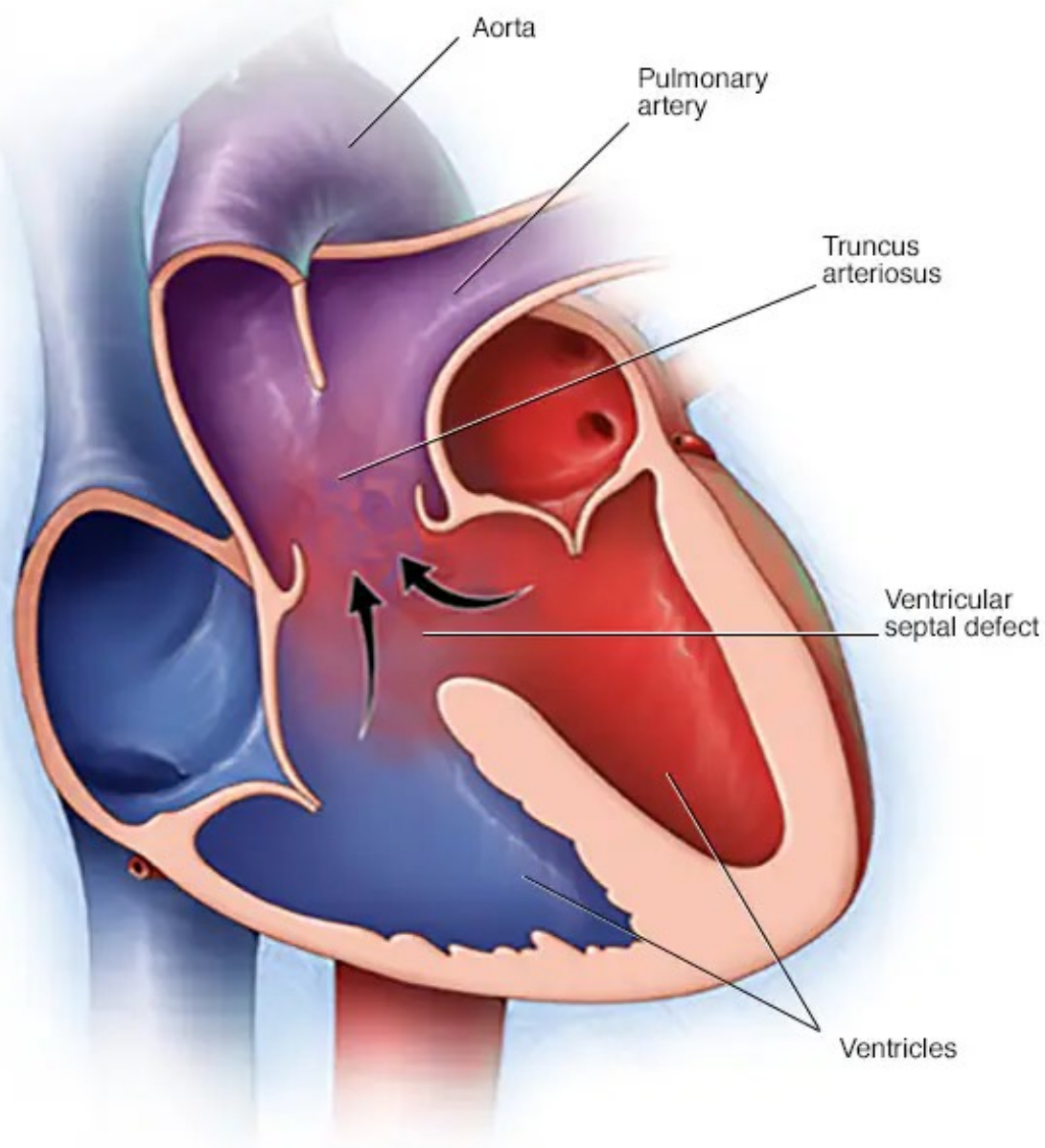
Debido a que falta esta parte, **varios sistemas del cuerpo no se desarrollan correctamente.**

Complicaciones



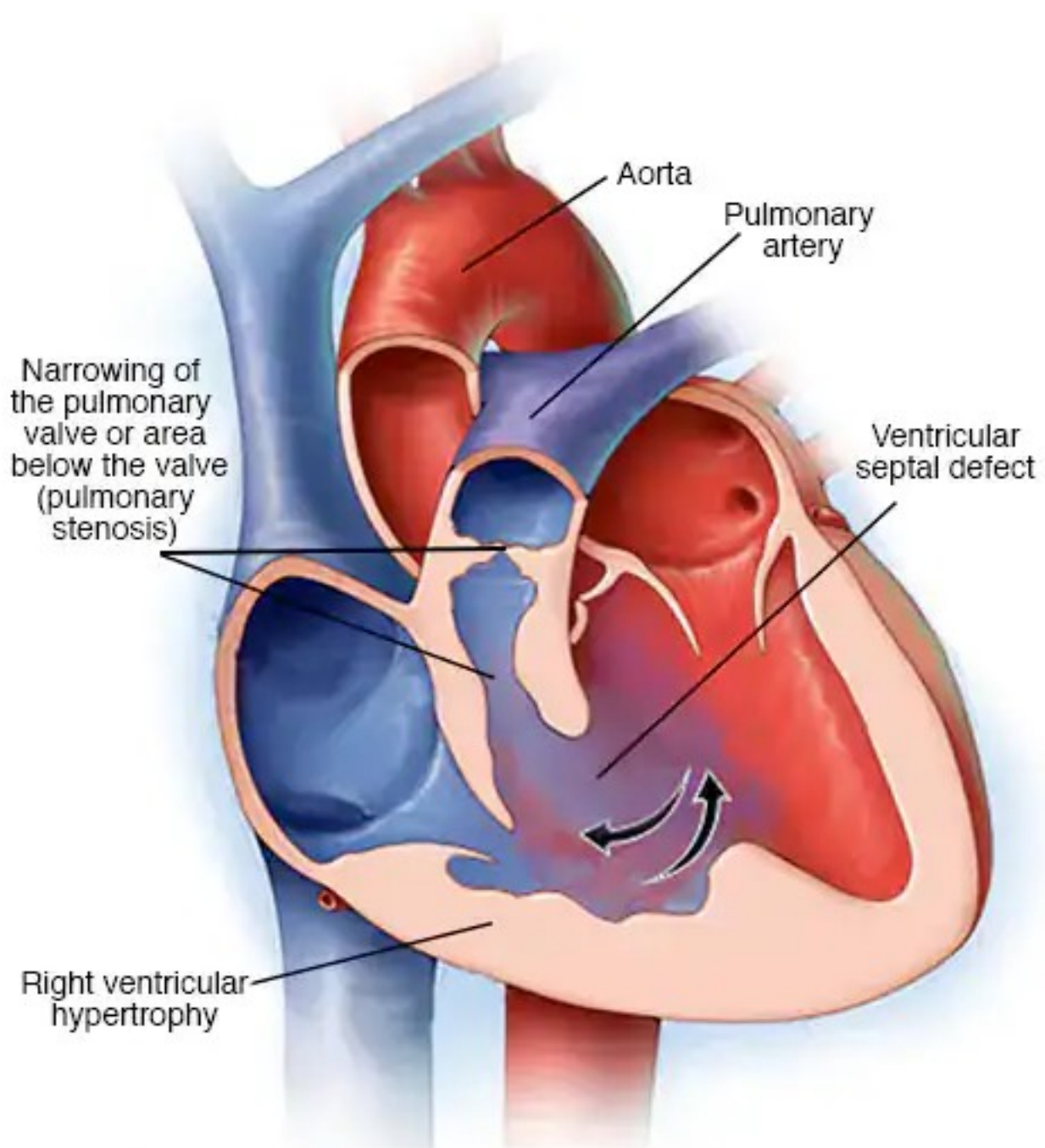
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Comunicación interventricular



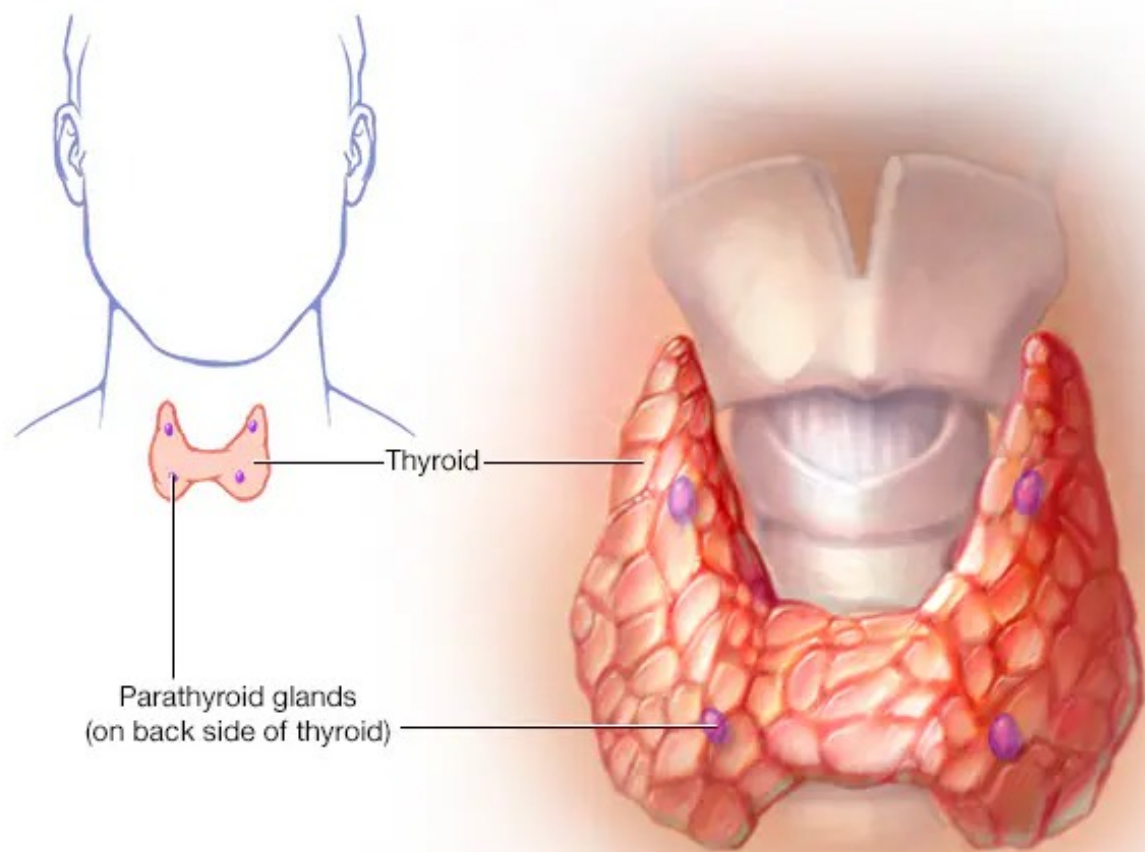
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Tronco arterioso



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

Tetralogía de Fallot



Glándulas paratiroides



Cleft palate

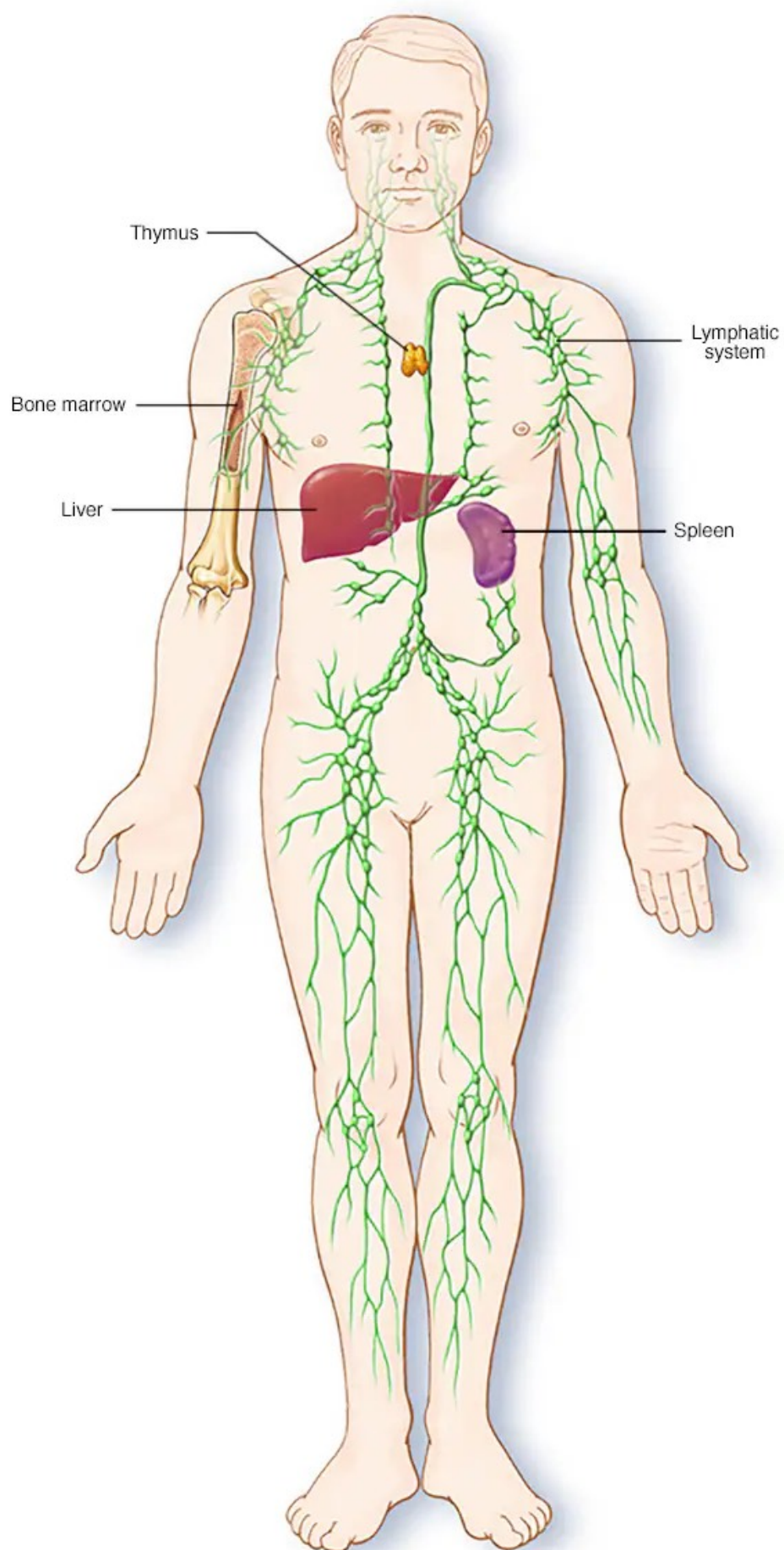


Cleft lip and cleft palate



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

Paladar hendido



Las partes del cromosoma 22 que faltan en el síndrome de DiGeorge **afectan el desarrollo de varios sistemas corporales.**

En consecuencia, la afección puede causar **varios errores durante el desarrollo fetal.**

- **Problemas cardíacos.** El síndrome de delección 22q11.2 suele causar **problemas cardíacos** que pueden derivar en que la sangre rica en oxígeno sea demasiado escasa. Por ejemplo, entre los problemas puede incluirse el **defecto del tabique ventricular**. También puede haber un **tronco arterioso persistente**. O bien puede haber una **tetralogía de Fallot**.
- **Hipoparatiroidismo.** Las cuatro glándulas paratiroides regulan los niveles de calcio y de fósforo en el cuerpo. El síndrome de delección 22q11.2 puede hacer **que las glándulas paratiroides sean más pequeñas de lo normal y produzcan muy poca hormona paratiroidea**. Esto deriva en **hipoparatiroidismo**, con la consiguiente hipocalcemia e hiperfosforemia.
- **Disfunción del timo.** En los niños con síndrome de delección 22q11.2, **el timo puede**

ser pequeño o puede no estar. Esto lleva a una función inmunitaria deficiente e infecciones frecuentes y graves.

- **Paladar hendido.** Una afección común del síndrome de delección 22q11.2 es el **paladar hendido**. Otros problemas menos visibles en la estructura del paladar pueden **dificultar la acción de tragar o la emisión de determinados sonidos del habla.**
- **Rasgos faciales distintivos.** En algunas personas con síndrome de delección 22q11.2, se pueden presentar **diversos rasgos faciales particulares**. Entre ellos, se incluyen **orejas pequeñas y de posición baja; aberturas oculares poco anchas, fisuras palpebrales; párpados caídos; cara relativamente larga; punta de la nariz agrandada, bulbosa; o surco corto o aplanado en el labio superior.**
- **Problemas de aprendizaje, de comportamiento y de salud mental.** El síndrome de delección 22q11.2 puede causar **problemas en el desarrollo y la actividad del cerebro**, lo que causa **dificultades de aprendizaje, para socializar, del desarrollo o de conducta.** Son comunes los retrasos

en el desarrollo del habla en los niños pequeños, así como la **dificultad para aprender**. Algunos niños desarrollan **trastorno por déficit de atención e hiperactividad** o trastorno del espectro autista. Más adelante, hay un **mayor riesgo de depresión, ansiedad y otras afecciones de salud mental**.

- **Afecciones autoinmunes.** Las personas con síndrome de delección 22q11.2 también pueden tener **mayor riesgo de padecer afecciones autoinmunes, como artritis reumatoide o enfermedad de Graves**.
- **Otros problemas.** Muchas enfermedades pueden estar relacionadas con el síndrome de delección 22q11.2, como **problemas de audición, problemas oculares y una función renal deficiente**.

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