

TEMAS DE INTERÉS

SÍNDROME DE DIGEORGE



CENTRO DE EDUCACIÓN ESPECIAL

**para niños y niñas entre 3 – 12 años de edad
con necesidades educativas especiales**

- educación integral grupal en sala
- estimulación del lenguaje y comunicación
- fisioterapia y asesoría educativa.

Lunes a viernes de 8:00 a 12:30



Calle Ismael Vásquez 822 esquina Av. Papa Paulo
www.fundacioncompartir.net/educacionespecial
educacionespecial@fundacioncompartir.net
Teléfono: 4530644
Cochabamba



SÍNDROME DE DIGEORGE

El síndrome de DiGeorge, que también se conoce como «síndrome de delección del cromosoma 22q11.2», 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.

El síndrome de DiGeorge es un trastorno de inmunodeficiencia primaria. Por lo general, se debe a una anomalía cromosómica, pero no suele heredarse. La mayoría de los casos se producen de forma espontánea, sin que haya ninguna razón conocida. Los hombres y las mujeres resultan igualmente afectados. La prevalencia mundial estimada está entre 1/2.000 y 1/4.000 nacidos vivos.

1. CONCEPTO

El síndrome de DiGeorge es una anomalía cromosómica que se caracteriza por la ausencia del timo o por su desarrollo deficiente desde el momento del nacimiento.

Los niños con síndrome de DiGeorge nacen con varias anomalías, incluyendo defectos cardíacos congénitos, rasgos faciales inusuales, retraso del desarrollo con o sin discapacidad intelectual, trastornos conductuales, dificultades de locución debidas a mal funcionamiento del velo palatino, glándulas paratiroides subdesarrolladas o ausentes, problemas de hipocalcemia y, en ocasiones, inmunodeficiencia.

El feto no se desarrolla con normalidad y a menudo presenta malformaciones (como ya se indicó con anterioridad) en los siguientes órganos:

Corazón: Los niños nacen con un trastorno congénito del corazón (un defecto cardíaco que presentan ya al nacer).

Glándulas paratiroides: Los niños nacen con glándulas paratiroides (que ayudan a regular la concentración de calcio en la sangre) poco desarrolladas o ausentes. Por ello, la concentración de calcio es baja, lo que da lugar a calambres musculares (tetania). Por lo general, los calambres comienzan 48 horas después del nacimiento.



Cara: De modo característico, los niños presentan rasgos faciales poco frecuentes, con un descenso en la zona de nacimiento de las orejas, mandíbula pequeña y hundida y ojos muy separados. A veces, presentan una hendidura en la bóveda palatal (paladar hendido).

Timo: El timo es necesario para el desarrollo normal de los linfocitos T. Dado que esta glándula está ausente o subdesarrollada, el número de linfocitos T es bajo, lo que limita la capacidad de combatir muchas infecciones. Las infecciones aparecen poco después del nacimiento y recurren a menudo. De todos modos, el buen funcionamiento de los linfocitos T varía considerablemente. Además, los linfocitos T pueden comenzar a funcionar mejor de forma espontánea.

2. DIAGNÓSTICO

Los médicos pueden sospechar la presencia del síndrome 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 delección 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. El médico de cabecera o pediatra (durante las consultas regulares de control del niño sano o los chequeos anuales), puede sospechar de este trastorno por una combinación de enfermedades, trastornos u otros problemas que se manifiestan con el tiempo.

Otras afecciones pueden provocar signos y síntomas similares al síndrome de DiGeorge. Por eso, es importante obtener un diagnóstico preciso e inmediato si un niño presenta cualquier signo o síntoma del mismo. Para ello el médico indica la realización de:

- Análisis de sangre con las siguientes finalidades:
 - Determinar el número total de células sanguíneas y el número de linfocitos T y B
 - Evaluar el grado de funcionamiento de las células T y las glándulas paratiroides
 - Comprobar la producción de inmunoglobulinas en respuesta a las vacunas
- La radiografía de tórax, que ayuda a verificar el tamaño del timo.
- Dado que el síndrome de DiGeorge afecta principalmente al corazón, suele hacerse una ecocardiografía; que utiliza ondas de sonido de alta frecuencia (ultrasonidos) para producir imágenes del corazón y así detectar anomalías de su estructura, como por ejemplo un defecto de nacimiento.
- También pueden realizarse pruebas cromosómicas a fin de descartar otras posibles anomalías.



3. CAUSAS O ETIOLOGIA

Todas las personas tienen 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.

4. SÍNTOMAS y/o DISCAPACIDADES ASOCIADAS

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 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. 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 este síndrome, el timo puede ser pequeño o puede estar ausente, lo que provoca una función inmunitaria deficiente e infecciones frecuentes y graves.
- ✓ 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.
- ✓ Rasgos faciales distintivos o particulares. Ciertas características del rostro, como mentón poco desarrollado; orejas pequeñas de implantación baja; ojos separados o ancho reducido de la abertura de los ojos (hendidura palpebral); un surco estrecho, corto o aplanado en el labio superior; un rostro relativamente largo; la punta de la nariz agrandada (bulbosa).
- ✓ Una afección frecuente 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.
- ✓ 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.
- ✓ Otros problemas. Hay una gran cantidad de afecciones que pueden relacionarse con el síndrome de deleción 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.

Se dan – a la vez - situaciones de discapacidad que pueden derivarse 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.



- Problemas de aprendizaje, Trastorno por Déficit de Atención con o sin Hiperactividad (TDA-H) y discapacidad intelectual. El síndrome 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. 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). Algunos niños presentan trastorno del espectro autista. 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. Un acompañamiento y apoyo escolar adaptado pueden permitir seguir correctamente el programa académico.
- Retraso en el lenguaje y 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.
- 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.
- 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.
- 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. El riesgo de padecer depresión, trastornos de ansiedad y otros trastornos mentales aumenta a una edad más avanzada.



- 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

5. PREVENCIÓN Y TRATAMIENTO

En algunos casos, un progenitor afectado puede transmitir el síndrome de DiGeorge (síndrome de delección del cromosoma 22q11.2) a su hijo. Si a alguien le preocupan los antecedentes familiares o si ya tienen un hijo con este síndrome, se recomienda que consulten 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.

Como tratamientos concretos se sugiere:

- ✓ Suplementos de calcio y de vitamina D.
- ✓ Algunas veces, trasplante de tejido del timo o de células madre.
- ✓ En los niños que poseen algunos linfocitos T, el sistema inmunitario puede funcionar de forma adecuada sin tratamiento. Las infecciones se tratan en cuanto aparecen. Los calambres musculares se previenen administrando complementos de calcio y de vitamina D por vía oral.
- ✓ En los niños que carecen de linfocitos T, el trastorno es mortal, a menos que se realice un trasplante de tejido del timo. Este trasplante puede curar la inmunodeficiencia. Antes del trasplante, el tejido del timo se coloca en una placa de cultivo y se somete a un tratamiento para eliminar los linfocitos T maduros. Estas células podrían identificar como extraños los tejidos del receptor y atacarlos, lo que daría lugar a un trastorno denominado enfermedad de injerto contra huésped. Como alternativa, se puede hacer un trasplante de células madre.



- ✓ A veces, la cardiopatía es peor que la inmunodeficiencia, por lo que puede ser necesario realizar una intervención quirúrgica para evitar una insuficiencia cardíaca grave o la muerte.

Las ayudas y los acompañamientos para prevenir y limitar las discapacidades asociadas, deben ponerse en marcha tras una evaluación específica de la situación, ya que las consecuencias del síndrome 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, fisioterapeutas, psicomotricistas, terapeutas ocupacionales, audioprotesistas, psicólogos, etc.), las ayudas humanas (asistentes de servicios sociales, asistente de aula – par académico, asociaciones de padres u otras) y ayudas técnicas (dispositivos auditivos, ordenador, tableta, etc.) facilitan el manejo.

Resumen: Mgr. Elke Berodt – Septiembre 2018