



## INFORME FUNDACIÓN J.MAS

[fundacionjordimas@lawyers-investigation-cabinet.org](mailto:fundacionjordimas@lawyers-investigation-cabinet.org)

### Síndrome DiGeorge

*COMENTARIO DE LA FUNDACIÓN: Una intensa terapéutica reeducadora, puede en un elevado grado mejorar las posibilidades cognitivas, el proceso requiere un esfuerzo considerable en que interaccionan, el entorno social, nuclear familiar, escolar y el proceso terapéutico específico. Los estudios realizados en la Fundación J.Mas, basándose en la teoría de la reorganización silenciosa del aprendizaje adquirido, teoría desarrollada en la propia Fundación, muestran un elevado nivel de recuperación cognitiva, donde otros procedimientos han resultado de bajo resultado terapéutico. A continuación mostramos un informe del síndrome DiGeorge, en base a lo que la comunidad científica tiene conocimiento hasta el presente.*

#### El timo y la glándula paratiroides

El timo está ubicado detrás del esternón y es responsable de la maduración de las células T (linfocitos T) que combaten las infecciones. Las cuatro glándulas paratiroides están ubicadas en el cuello, adyacentes a la glándula tiroides, y regulan el nivel de calcio de la sangre a través de la producción de la hormona paratiroidea.

#### ¿Qué es el síndrome DiGeorge?

El síndrome de DiGeorge es un trastorno genético con cuadros variables presentes en cada persona que lo padece. Sin embargo, las condiciones que son comunes del síndrome incluyen determinados defectos cardíacos, efectos en el aspecto del rostro y ausencia o subdesarrollo del timo y las glándulas paratiroides.

La historia de este síndrome, al que nos referimos como DiGeorge, abarca los siguientes descubrimientos:

A mediados de la década de 1960, el médico endocrinólogo Angelo DiGeorge detectó que un grupo particular de características clínicas con frecuencia se presentaban juntas. Estas

características incluían:

El hipoparatiroidismo (hipofunción de las glándulas paratiroides), que produce hipocalcemia (bajo nivel de calcio en sangre).

La hipoplasia (subdesarrollo) o la ausencia del timo, que produce problemas en el sistema inmunológico.

Defectos cardíacos conotruncales (es decir, tetralogía de Fallot, arco aórtico interrumpido, defectos septales ventriculares, anillos vasculares).

Labio leporino y/o paladar hendido.

El nombre de síndrome DiGeorge se aplicó a este grupo de características.

¿Qué es el síndrome velocardiofacial (VCFS, por su sigla en inglés)?

El síndrome velocardiofacial (VCFS) es un trastorno genético que se relaciona con el síndrome de DiGeorge. El VCFS incluye una anomalía cromosómica similar al síndrome de DiGeorge.

En la década de 1970, el Dr. Robert Shprintzen, fonoaudiólogo, describió a un grupo de pacientes con características clínicas similares, incluyendo labio leporino y/o paladar hendido, defectos cardíacos conotruncales, ausencia o hipoplasia del timo e hipocalcemia en algunos casos. El Dr. Shprintzen denominó a este grupo de características síndrome velocardiofacial, pero también se conoció como síndrome Shprintzen.

En la década de 1980, se aplicó la tecnología para identificar un defecto cromosómico subyacente en estos síndromes. Se determinó que más del 90 por ciento de todos los pacientes con las características de los síndromes DiGeorge, Shprintzen y velocardiofacial presentaban una supresión cromosómica en la región 22q11. En otras palabras, este síndrome era el mismo, pero debido a que había sido descrito por distintos investigadores de diferentes áreas, el síndrome llevaba varios nombres. Hoy, muchos médicos e investigadores usan el término síndrome de delección 22q11, porque describe el problema cromosómico subyacente, o síndrome velocardiofacial (VCFS), porque describe los principales sistemas del cuerpo involucrados. Sin embargo, a los fines de este material, lo denominaremos síndrome DiGeorge.

¿Cuáles son las causas del síndrome DiGeorge?

Como se mencionó anteriormente, el 90 por ciento de los pacientes con las características de este síndrome carecen de una pequeña porción del cromosoma 22 en la región q11. Esta región incluye alrededor de 30 genes individuales y da como resultado defectos en el desarrollo de estructuras específicas en todo el cuerpo. Se desconoce la razón por la cual esta región del cromosoma 22 es propensa a la delección; sin embargo, es uno de los defectos cromosómicos más frecuentes en los recién nacidos. Se calcula que la delección 22q11 ocurre en uno de cada 3000 a 4000 nacidos vivos. La mayoría de los casos de supresión 22q11 son infrecuentes o esporádicos (ocurren al azar). Sin embargo, en aproximadamente el 10 por ciento de las familias, esta supresión es hereditaria y algunos miembros están afectados y corren el riesgo de transmitir la a sus hijos. Este gen es autosómico dominante; por lo tanto, cualquier persona que tiene esta supresión tiene un 50 por ciento de probabilidades de transmitirla a su hijo. Por esta razón, cada vez que se diagnostica una supresión, se le propone tanto al padre como a la madre la oportunidad

de un análisis de sangre para detectarla.

Aproximadamente el 10 por ciento de las personas que tienen las características del síndrome velocardiofacial (VCFS) no presentan supresión en la región cromosómica 22q11. Se han asociado otros defectos cromosómicos con estas características, como madres diabéticas, síndrome de alcoholismo fetal y exposición prenatal al Accutane® (medicamento para el acné quístico).

¿Cuáles son las características del síndrome DiGeorge?

A continuación se enumeran las características más comunes del síndrome DiGeorge. Sin embargo, no todos los niños presentarán todas las características del síndrome, y la gravedad de éstas será diferente en cada persona. Las características pueden incluir:

anomalías palatales (como labio leporino y/o paladar hendido).

dificultades de alimentación.

defectos cardíacos congénitos conotruncales (es decir, tetralogía de Fallot, arco aórtico interrumpido, defectos del tabique ventricular, anillos vasculares).

pérdida o anomalía de la audición.

30 por ciento presenta anomalías genitourinarias (ausencia o malformación del riñón).

hipocalcemia (nivel bajo de calcio en sangre).

microcefalia (cabeza pequeña).

40 por ciento presenta retraso mental (generalmente de agudo a moderado).

el coeficiente intelectual (IQ) está dentro del rango 70-90.

los adultos presentan trastornos psiquiátricos (es decir, esquizofrenia, trastorno bipolar).

disfunciones inmunológicas severas (un sistema inmunológico que no funciona adecuadamente debido a la anomalía de las células T, que provocan frecuentes infecciones).

Las características faciales de los niños con síndrome DiGeorge pueden incluir:

Orejas pequeñas con forma cuadrada en la parte superior.

Párpados caídos.

Labio leporino y/o paladar hendido.

Facies asimétrica durante el llanto.

Boca, mentón y los bordes laterales de la punta de la nariz pequeños.

Los síntomas del síndrome DiGeorge pueden parecerse a los de otras condiciones o problemas médicos. Siempre consulte al médico de su hijo para el diagnóstico.

¿Cómo se diagnostica el síndrome DiGeorge?

Además de la historia prenatal, la historia médica familiar completa y el examen físico, los procedimientos para diagnosticar el síndrome DiGeorge pueden incluir:

Análisis de sangre y estudios para determinar problemas en el sistema inmunológico.

Radiografía - estudio de diagnóstico que utiliza rayos invisibles de energía

electromagnética para producir imágenes de los tejidos internos, los huesos y los órganos en una placa.

Ecocardiografía - procedimiento que evalúa la estructura y funcionamiento del corazón por medio de ondas sonoras que se graban en un sensor electrónico que, a su vez, produce una imagen en movimiento del corazón y las válvulas cardíacas.

Estudios de hibridación in situ fluorescente (FISH) - cuando se identifican defectos cardíacos conotruncales, labio leporino y/o paladar hendido, otras características faciales, hipocalcemia y ausencia del timo, generalmente se indica un análisis de sangre para detectar la deleción en la región del cromosoma 22q11. El estudio FISH está diseñado específicamente para detectar la supresión de pequeños grupos de genes. Si el FISH no detecta ninguna supresión en la región 22q11 y las características del síndrome velocardiofacial son muy evidentes, entonces generalmente se realiza un estudio completo de los cromosomas para determinar otros defectos cromosómicos asociados con este síndrome.

Si se detecta en un niño la supresión 22q11, entonces se les propone un FISH a los padres para confirmar si ésta es hereditaria. En aproximadamente el 10 por ciento de las familias, la supresión ha sido heredada de uno de los padres. Cualquier persona que presente esta supresión 22q11 tiene el 50 por ciento de posibilidades, por cada gestación, de transmitirla a su hijo.

Tratamiento para el síndrome DiGeorge:

El tratamiento específico para el síndrome DiGeorge será determinado por el médico de su hijo basándose en lo siguiente:

La edad de su hijo, su estado general de salud y su historia médica.

Qué tan avanzada está la enfermedad.

El tipo de la enfermedad.

La tolerancia de su hijo a determinados medicamentos, procedimientos o terapias.

Sus expectativas para la trayectoria de la enfermedad.

Su opinión o preferencia.

El tratamiento también dependerá de las características particulares de cada niño, que pueden incluir:

Los defectos cardíacos serán evaluados por un cardiólogo.

Un cirujano plástico y un fonoaudiólogo evaluarán el labio leporino y/o paladar hendido.

Especialistas en el lenguaje y el sistema gastrointestinal evaluarán las dificultades de alimentación.

Se deben realizar exámenes inmunológicos a todos los niños que presentan esta supresión. Para controlar el trastorno de las células T y las infecciones recurrentes, deben evitarse las vacunas con virus vivos y deben irradiarse todos los productos derivados de la sangre que se utilizan para transfusiones (si es necesario), a menos que sean analizados por un médico inmunólogo.

En los casos graves, donde el sistema inmunológico no funciona, se requiere un

transplante de médula ósea.

Muchos recién nacidos con esta supresión se beneficiarán con una intervención temprana que colabore con la fuerza muscular, la estimulación mental y los problemas del lenguaje. Básicamente, el tratamiento depende de los síntomas específicos de cada niño.

Perspectivas a largo plazo para los niños con síndrome DiGeorge:

Un pequeño porcentaje de niños con defectos cardíacos y problemas graves del sistema inmunológico no sobrevivirán el primer año de vida. Sin embargo, aplicando el tratamiento adecuado para los defectos cardíacos, los trastornos del sistema inmunológico y otros problemas de salud, la gran mayoría de niños con delección 22q11 sobrevivirán y podrán desarrollarse. Generalmente, estos niños necesitarán ayuda extra en el período escolar y un cuidado a largo plazo para sus necesidades individuales.



FUNDACION J.MAS