

Información sobre

Division of Child and Adolescent Health
(División de Salud de los Niños y Adolescentes)
Pediatric Screening and Genetic Services
(Servicios de Examen y Genética Pediátricos)
Virginia Genetics Program
(Programa de Genética de Virginia)
1-800-523-4019
www.vahealth.org/genetics



El Síndrome de Supresión del Cromosoma 22q11.2

¿Qué es el síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2?

El síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 significa que a un niño le falta una pequeña parte del cromosoma 22. A veces se le llama síndrome de DiGeorge o síndrome velocardiofacial.

Los cromosomas, que se encuentran dentro de las células del cuerpo, son pequeñas estructuras filamentosas donde se alojan nuestras características genéticas. Casi todas las células del cuerpo tienen 46 cromosomas. Se producen en pares, con un total de 23 pares. Un miembro de cada par proviene de la madre y el otro, del padre. Los 23 pares de cromosomas se enumeran desde el más grande hasta el más pequeño, de 1 a 22. El 23º par de cromosomas constituye los cromosomas sexuales, que determinan si somos hombres o mujeres. Los cromosomas se dividen en dos partes llamadas brazos. La mitad superior del cromosoma es el brazo más corto o "p" y la mitad inferior es el brazo más largo o "q".

El síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 ocurre cuando falta (se suprime) una pequeña parte de una copia del cromosoma 22. La expresión "q11.2" indica a los médicos que la parte faltante está en un determinado punto del brazo "q". Cuando falta una parte de un cromosoma, el niño tiene solamente una copia de cada uno de los genes dentro de esa parte en lugar de las dos copias típicas.

¿Qué tipos de problemas causa el síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2?

Los niños con el síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 pueden tener una amplia gama de problemas físicos y del desarrollo. Entre esos problemas cabe citar defectos cardíacos, hendidura del paladar, problemas de alimentación, poca resistencia a la infección, problemas del crecimiento, dificultades de aprendizaje y enfermedad psiquiátrica. No todas las personas con ese síndrome tendrán los mismos problemas.

¿Qué tan común es el síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2?

El síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 ocurre en cerca de 1 de cada 4.000 nacimientos en los Estados Unidos cada año. En Virginia se notifica en unos 10 niños anualmente.

¿Cuál es la causa del síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2?

El síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 se debe a la falta de una parte del cromosoma 22. La mayor parte del tiempo, la supresión sucede al azar. En cerca de 7 de 100 veces, el niño ha heredado la supresión de uno de sus padres. Los padres quizá no sepan que tienen esa supresión porque es posible que no hayan tenido problemas visibles.

Los padres de un niño con el síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 tienen más posibilidades de engendrar otro hijo con el mismo síndrome. Si uno de los padres también tiene la supresión, habría 50 por ciento de posibilidad de que el próximo hijo tuviera ese síndrome. Un asesor en genética o un genetista puede ayudarle a determinar los riesgos para su familia y su situación.

¿Qué puedo hacer para ayudar a mi hijo afectado por el síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2?

Los niños con un defecto del corazón o hendidura del paladar pueden necesitar una intervención quirúrgica para tratar esos problemas. Los niños con el síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 se pueden beneficiar de programas de intervención temprana. Por lo general estos programas suelen tener personal para atender muchas de las necesidades particulares de los bebés, incluso especialistas en aprendizaje que ayudarán a la familia a entender la mejor forma de enseñarle al niño.

¿Dónde puedo obtener más información sobre el síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2?

Chromosome 22 Central

[Servicio Central sobre la Supresión del Cromosoma 22]

www.c22c.org

(919) 567-8167

22q and You Center

[Centro sobre la Supresión del Cromosoma 22q y Usted]

<http://genetics.chop.edu/22q>

(215) 590-1000

Chromosome Deletion Outreach, Inc.

[Sociedad de Extensión sobre la Supresión de Cromosomas]

www.chromodisorder.org

(561) 395-4252

March of Dimes Birth Defects Foundation

[Fundación de Niños con Defectos Congénitos March of Dimes]

www.modimes.org

1-888-MODIMES (1-888-663-4637)