Un vistazo al síndrome de deleción 22q o velocardiofacial

El síndrome de deleción 22q o velocardiofacial es una afección genética causada por un fragmento faltante en el cromosoma 22. Esta afección varía mucho en cuanto a la gravedad y la cantidad de sistemas corporales afectados. Se observa una diferencia en la gravedad incluso entre personas afectadas de la misma familia. Las áreas más comúnmente afectadas son el corazón, el paladar (techo de la boca) y el habla, el aprendizaje y el comportamiento.

Cerca de uno de cada 4,000 a 6,000 bebés nace con síndrome de deleción 22q. Los niños con deleción 22q pueden tener características faciales distintivas.

Otros nombres para el síndrome de deleción 22q son:

- Síndrome de deleción 22q11.2
- Síndrome de DiGeorge
- Síndrome velocardiofacial
- Síndrome de Shprintzen
- Síndrome de anomalía facial conotruncal
- Síndrome cardiofacial de Cayler
- Síndrome de Opitz G/BBB autosómico dominante

Conozca a Dani en la página 12

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesita saber

- Los problemas médicos como los defectos cardíacos, la deficiencia inmunitaria, los problemas de alimentación, el escaso tono muscular y el paladar hendido generalmente se deben controlar durante los primeros años de vida. En preescolar y más adelante, el enfoque cambia a los trastornos cognitivos, conductuales y de aprendizaje.
    - Sin embargo, algunos niños con síndrome de deleción 22q tienen problemas médicos continuos, como cirugías recurrentes para corregir un defecto cardíaco complejo.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

  - El tratamiento continuo de las dificultades del habla puede requerir cirugías adicionales en los niños en edad escolar. La terapia del habla generalmente se prolonga durante la escuela primaria.

- Es posible que los niños con síndrome de deleción 22q presenten alteraciones del sueño debido a anomalías estructurales y funcionales. Estas pueden generar dificultades en el comportamiento o el aprendizaje.
- Las personas con deleción 22q no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante.

Características físicas o síntomas:

No todas las personas con deleción 22q desarrollan todas estas características.

- **Corazón** Se observan defectos cardíacos en el 74 % de las personas afectadas. Estos defectos cardíacos pueden variar de muy leves a muy graves y pueden requerir muchas cirugías, o ninguna.

- **Paladar** Se observan anomalías en el paladar (techo de la boca) en el 69 % de las personas afectadas. Estos pueden incluir hendiduras (aberturas) en el paladar que requieren cirugía; hendiduras submucosas (que afectan la capa muscular que está debajo) que pueden o no requerir cirugía pero pueden afectar el habla; e insuficiencia velofaríngea, una afección en la que el paladar se cierra de manera incorrecta al hablar. Estas anomalías contribuyen al alto porcentaje de niños con esta afección que necesitan terapia del habla.

- **Rostro** Los niños y adultos con síndrome de deleción 22q pueden tener características faciales distintivas que incluyen nariz ancha en la parte superior y angosta en la parte inferior, ojos que parecen ser más pequeños y boca pequeña. Por lo general, estas características faciales no son lo suficientemente marcadas como para que una persona no experta los reconozca.

- **Dificultades en el aprendizaje** Se observan dificultades en el aprendizaje en el 70 al 90 % de las personas con síndrome de deleción 22q. Los retrasos más comunes en las primeras etapas de la niñez se producen en el área del desarrollo motriz, y a menudo se relacionan con el escaso tono muscular y el desarrollo del lenguaje.

- **Atención** Las dificultades relacionadas con la atención son la diferencia conductual más habitual y se calcula que del 30 al 50 % de los niños con deleción 22q se ajusta al criterio de diagnóstico de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (ADHD). Los trastornos del espectro autista son comunes: casi el 20 % de las personas con síndrome de deleción 22q.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

- **Enfermedad psiquiátrica** Las personas con esta afección padecen enfermedades psiquiátricas con más frecuencia que la población general, como por ejemplo trastorno bipolar, esquizofrenia, ansiedad, perseveración y depresión.

- **Deficiencia inmunitaria** Esta deficiencia, principalmente en las cantidades de células T (células que forman parte del sistema inmunitario) está presente en el 77 % de las personas con síndrome de deleción 22q. A pesar de esto, muy pocos niños en edad escolar requieren un control activo para su deficiencia inmunitaria.

- **Hipocalcemia** En los primeros años de vida se puede presentar hipocalcemia (niveles bajos de calcio) grave que puede provocar convulsiones. Los niveles tienden a normalizarse y esto ya no es un problema común en los niños en edad escolar.

- **Otros hallazgos menos frecuentes pueden incluir:**
    - Problemas de alimentación significativos, incluso dificultad para tragar que requiere alimentación por sonda nasogástrica o colocación de una sonda de gastrostomía.
    - Anomalías en los riñones (renales) (31 %)
    - Pérdida de la audición (tanto conductiva como neurosensorial)
    - Diferencias en la laringe, tráquea o esófago, incluido el anillo vascular y la membrana laríngea.
    - Deficiencia de la hormona del crecimiento
    - Los trastornos autoinmunes pueden ocurrir con más frecuencia, entre ellos:
        - Artritis reumatoide juvenil
        - Púrpura trombocitopenia idiopática (trastorno de la sangre)
        - Hipertiroidismo o hipotiroidismo
        - Vitiligo (una afección cutánea en la que se observa una pérdida de la coloración de la piel en algunas áreas del cuerpo, lo que provoca parches blancos que tienen aspecto de piel normal)
        - Anemia hemolítica
        - Neutropenia autoinmune (niveles bajos de glóbulos blancos)
        - Anemia aplásica
        - Enfermedad celíaca
    - Las convulsiones pueden ser causadas por la hipocalcemia (niveles bajos de calcio) pero son poco frecuentes si no hay niveles bajos de calcio.
    - Anomalías esqueléticas incluidas anomalías en las extremidades superiores e inferiores, vertebrales y en las costillas.

Lo que puede hacer

- Es importante reunirse con los padres para conocer las necesidades médicas individuales del niño. Si bien muchas de las necesidades médicas iniciales pueden estar

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

resueltas, cada niño es diferente y puede presentar problemas continuos en tratamiento, lo que afectará su desempeño en la clase.
- Tener las vacunas al día es muy importante. En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios. El examen anual de la visión se puede realizar en la escuela. Notifique a los padres si el niño parece estar cansado.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico o el comportamiento. Comuníquese con los padres si nota diferencias.

2. Apoyos a la educación

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen deleción 22q. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

Lo que necesita saber

- La mayoría de los niños (90 %) con deleción 22q experimenta algún grado de discapacidad en el desarrollo; el retraso en el desarrollo del habla y el lenguaje es la característica más frecuente.
- De acuerdo con una evaluación formal estandarizada, la mayoría de los niños en edad escolar tienen un coeficiente intelectual (IQ) a escala completa que se sitúa en la categoría de discapacidad intelectual límite (coeficiente intelectual a escala completa de 71 a 85).
- Un niño en edad escolar con deleción 22q típicamente tiene un perfil neuropsicológico inusual con un IQ verbal significativamente más alto que el IQ de desempeño, con fortalezas y debilidades que sugieren un trastorno de aprendizaje no verbal.
- **Fortalezas comunes**
    - Aprendizaje verbal por repetición y memoria
    - Lectura, decodificación y deletreo
- **Dificultades comunes**
    - Procesamiento no verbal
    - Habilidades visoespaciales
    - Memoria verbal compleja
    - Atención
    - Memoria funcional
    - Memoria visoespacial
    - Matemáticas

Atención y memoria

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

- El diagnóstico de trastorno por déficit de atención es común en las personas con deleción 22q.
- Atención a los detalles pero no al todo
- Problemas de concentración en las tareas
- Las dificultades de la función ejecutiva afectan la planificación, la flexibilidad del pensamiento y la comprensión de ideas abstractas.
- Esto puede hacer que los niños tengan dificultad para recordar, procesar y organizar la información de manera eficiente.
- Las dificultades de la función ejecutiva pueden causar problemas para resolver ejercicios de matemáticas más complejos o en la comprensión lectora.
- También pueden afectar las interacciones sociales debido a la dificultad en la planificación y ejecución de planes.

Matemáticas

Los individuos con síndrome de deleción 22q pueden presentar una disfunción visoespacial significativa, menor desempeño en el área de matemáticas y disfunción ejecutiva.

- Se pueden observar déficits en áreas del procesamiento no verbal, las habilidades visoespaciales, la memoria verbal compleja, la atención, la memoria funcional, la memoria visoespacial y las matemáticas.

En cuanto al aprendizaje de las matemáticas, las personas con deleción 22q pueden tener dificultades para comprender y representar cantidades y para acceder al significado numérico a partir de dígitos simbólicos.

- Pueden recordar datos de manera adecuada si bien manifiestan un retraso en las estrategias de desarrollo o procedimiento.
- Los problemas escritos representan un área de debilidad y un desafío debido a su naturaleza procedimental y a la dificultad para la comprensión lectora.

Desarrollo motriz y sensorial

Los niños con síndrome de deleción 22q pueden presentar retrasos en las capacidades motrices y sensoriales.

- El escaso desarrollo muscular puede generar un retraso en los hitos motrices.
- Esto puede provocar problemas de coordinación que pueden continuar durante la adolescencia. Los niños pueden tener dificultad para realizar tareas que requieran destreza y control de los movimientos.
- Les resulta difícil procesar la información visual para guiar sus acciones. Realizar tareas que requieran una conciencia espacial puede ser un desafío.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

- Copiar un texto les resulta difícil, ya que requiere coordinación y la capacidad de retener información en la memoria a corto plazo.

Comunicación

El desarrollo del habla y el lenguaje presenta un retraso en la mayoría de los niños con síndrome de deleción 22q. Esto puede ser, en parte, debido a las diferencias estructurales como el paladar hendido (una abertura en el techo de la boca) o a dificultades funcionales (ya sea insuficiencia velofaríngea o apraxia oral).

- El habla hipernasal es frecuente (75 %).
    - Voz excesivamente nasal debido a la insuficiencia velofaríngea (VPI)
    - Algunos niños con VPI experimentan regurgitación nasal en la que los alimentos y bebidas salen por la nariz.
    - La corrección de la VPI requiere una derivación específica de su médico de atención primaria a un especialista.
- Trastornos en las articulaciones
    - Puede ser compensatorio
    - Puede deberse a la apraxia oral (incapacidad de coordinar los movimientos faciales y de los labios) o disartria (debilidad de los músculos de la boca).
- También es común el desarrollo lento del vocabulario y la dificultad para formar oraciones complejas.

Lo que puede hacer

Evalúe la posibilidad de un IEP o plan 504 para abordar los problemas educativos de una manera más personalizada. La estructura y la rutina pueden ayudar a reducir la ansiedad. Los recordatorios visuales pueden ayudar con el aprendizaje verbal/auditivo y reducir la frustración.

Esté alerta para detectar signos de advertencia de problemas:

- Tareas que se entregan tarde o no se entregan
- Trabajo sin terminar
- Se intenta realizar el trabajo pero se realiza de manera incorrecta
- No participa en clase ni hace preguntas
- Dificultad para volver a contar una historia
- Problemas sociales o de conducta

Intervenciones para la atención y la memoria

- Repita las instrucciones verbales
- Divida las instrucciones en pasos claros

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

- Utilice una grabadora durante la lectura en el aula
- Permita que el alumno utilice una lista de palabras durante las pruebas para ayudarlo a recordar
- Establezca un sistema para recordar las tareas mediante una tabla o libro de tareas

Intervenciones para aprender matemáticas

- Proporcione una plantilla para problemas complejos o de varios pasos; divida los pasos.
- Facilite la enseñanza de los conceptos de aritmética y las asociaciones entre los números y las cantidades. Por ejemplo, utilizando un juego de mesa en el cual se muevan las piezas alrededor de un tablero.
- Alinee los números para los cálculos.
- Utilice un método de aprendizaje activo para enseñar conceptos, como hornear o cocinar para enseñar fracciones
- Ayude al niño a que aprenda a aplicar la información en circunstancias nuevas.

Intervenciones para el desarrollo motriz y sensorial

- La terapia ocupacional, del habla y física pueden ser útiles para el desarrollo motriz, la alimentación y la deglución .
- Las instrucciones visuales pueden funcionar mejor que las verbales.
- Limite la tarea escrita.

Intervenciones para la comunicación

- Es importante confirmar/descartar un trastorno del desarrollo del lenguaje. Esto incluye:
    - Apraxia del habla en la niñez, que es un problema de planificación motriz.
    - Disartria del desarrollo, que es un problema de ejecución motriz.
- El diagnóstico y el tratamiento de los problemas del habla y el lenguaje son complejos. Pueden intervenir muchos factores diferentes. Sin embargo, la corrección ofrece un excelente pronóstico en la gran mayoría de los casos.
- Como resultado de la regurgitación nasal, el niño puede experimentar más infecciones nasales. Este espacio entre el velo del paladar y la faringe (área en la parte posterior de la garganta) también puede traer dificultad para tragar, o disfagia. Es importante recordar que la alimentación puede ser un desafío para estos niños, y es posible que se cansen fácilmente durante las comidas. Un patólogo del habla pediátrico será de ayuda si la alimentación es un problema. El patólogo del habla pediátrico trabajará con la familia para garantizar la seguridad al tragar, implementar técnicas de alimentación y reducir el riesgo de complicaciones pulmonares.
- Para obtener más información sobre los trastornos del habla y el lenguaje, consulte: http://www.asha.org/public/speech/disorders/.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

Lo que necesita saber

- El aislamiento social es común y puede deberse en parte a los problemas del habla.
- También es frecuente que se produzca déficit de atención, lo cual afecta la conducta dentro del aula.
- La ansiedad, la perseveración y los trastornos del espectro autista también contribuyen al aislamiento social.
- El criterio social y la capacidad de toma de decisiones pueden verse afectados.
- Es importante ayudar a los individuos a establecer objetivos que coincidan con sus deseos y capacidades.

Lo que puede hacer

- Evalúe la posibilidad de los siguientes tratamientos:
    - Apoyos al comportamiento
    - Asesoramiento
    - Medicamentos
- Sea proactivo respecto de los apoyos al comportamiento. Hable con los padres sobre la posibilidad de incluir profesionales de salud mental o conductual, o medicamentos, si es necesario.
    - Las instrucciones firmes, las reglas y las expectativas claras son útiles.
    - El niño puede beneficiarse de las intervenciones conductuales positivas.
- Promueva la terapia del habla continua para abordar las diferencias en el habla.
- Esté atento a signos de autismo y promueva los apoyos adecuados.
- Supervise la necesidad de implementar servicios de apoyo adicionales para la ansiedad o la depresión.
- La estructura y la rutina pueden ayudar a reducir la ansiedad.

4. Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesita saber

- A veces, la hipotonía (disminución del tono muscular) sigue siendo un problema durante la edad escolar y puede afectar la capacidad del niño de participar en un programa de educación física.
- Las adaptaciones especiales necesarias para personas con síndrome de deleción 22q dependen de cada niño.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

- Un niño con deleción 22q con ADHD o problemas de función ejecutiva puede deambular o sentirse confundido en una excursión.
- Las dificultades del habla pueden complicar la participación en excursiones y eventos especiales.
- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

Lo que puede hacer

- Hacer que los padres participen en la planificación es importante de modo que se puedan satisfacer las necesidades especiales en eventos especiales o excursiones.
- Colabore con el desarrollo de un programa de educación física adaptado, si es necesario.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

- Las cirugías adicionales pueden generar muchas ausencias.
- En casos especiales, la deficiencia inmunitaria puede incrementar la susceptibilidad a las infecciones.
- La ansiedad o la depresión pueden causar mayores fobias escolares o que el niño se ausente.
- Si un niño tiene alteraciones del sueño por la noche, tal vez necesite descansar durante el día.

Lo que puedes hacer

- Trabaje con el alumno y los padres para comunicar las ausencias por motivos médicos y proporcione la ayuda adicional necesaria.
- Esté atento a los signos de ansiedad o depresión y comuníquese con los padres.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

Los planes de emergencia se determinarán de manera muy personalizada, y muchos niños con síndrome de deleción 22q no necesitarán un plan de emergencia específico.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

7. Recursos

The International 22q11.2 Deletion Syndrome Foundation

http://www.22q.org/
Tal vez encontró nuestro sitio web debido a que usted o un ser querido recibió un diagnóstico de deleción 22q11.2 recientemente. Quizás usted es un médico, terapeuta o educador que busca información sobre un nuevo paciente o alumno. Cualquiera sea el motivo por el que nos encontró, llegó al lugar correcto. Nuestra fundación en crecimiento está comprometida a mejorar las vidas de las personas con el síndrome de deleción 22q11.2 y sus familias; con su ayuda, podemos alcanzar nuestros objetivos de detección, atención y cura.

GeneReviews

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1523/?report=printable
Obtenga más información sobre la genética del síndrome de deleción 22q.

Educating Children with Velo-cardio-facial Syndrome (Cómo educar a niños con síndrome velocardiofacial)

https://www.cutlerlandsman.com/

http://www.amazon.com/Educating-Velo-Cardio-Facial-Syndromes-Communication-Disorders/dp/1597564923

Compre este libro de la reconocida autora Donna Cutler-Landsman.

Cutler-Landsman, Donna. San Diego: Plural Publishing, 2007. Impreso.
ISBN10: 1-59756-109-6
ISBN13: 978-1-59756-109-9

The 22q Family Foundation

https://22qfamilyfoundation.org/

Esta fundación se dedica a crear conciencia sobre el síndrome de deleción 22q11.2 a la vez que conecta, apoya y ofrece información precisa a familias afectadas por este trastorno.

Supporting children with genetic syndromes in the classroom: the example of 22q deletion (Apoyar a niños con síndromes genéticos en el aula: el ejemplo de la deleción 22q)

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/1467-9604.12029/epdf
de Colin Reilly y Lindsey Stedman, British Journal of Learning Support

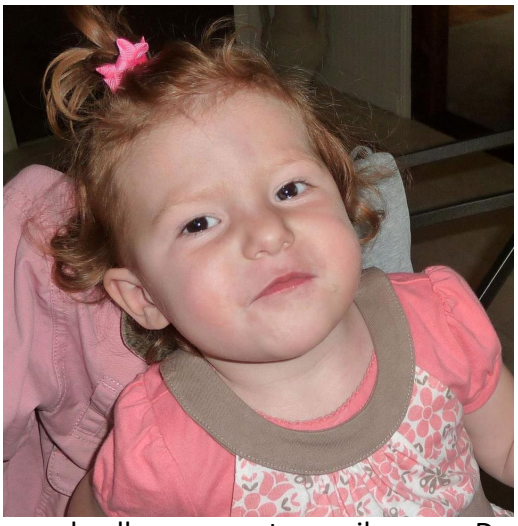
Medline Plus Reference

https://medlineplus.gov/genetics/condition/22q112-deletion-syndrome/

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

Nota: *Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como "Transiciones" en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.*

Conozcamos a una niña con 22q: *¡la dinámica Dani!*



Dani vive en un pequeño pueblo universitario de Nueva Inglaterra con sus padres. Acaba de cumplir tres años y se encuentra en un período de transición de servicios y apoyo temprano (ESS o Intervención temprana) a servicios educativos y de otro tipo en su comunidad. Asistirá a un centro local privado de preescolar/cuidado infantil y al preescolar del sistema escolar público de su pueblo.

Su madre, Kim, describe a Dani como una niñita activa que conoce un poco de la deleción 22q. Le gusta estar con las personas que le agradan y pide ver a sus primos gemelos todos los días. Son 3 meses menores y uno de ellos, que es tranquilo como Dani, es su mejor amigo en todo el mundo.
Dani es "muy divertida", muy activa y le encanta estar al aire libre. Es posible que parezca tímida cuando conoce a alguien pero se desinhibe cuando entra en confianza con esa persona. Dani recibió el diagnóstico luego de presentar retraso en algunos hitos del desarrollo y fue derivada cuanto tenía aproximadamente 18 meses ya que no comenzaba a hablar. Fue derivada a un neurólogo que la diagnosticó después de realizar algunas pruebas.

Dani comenzó a hablar cerca de su tercer cumpleaños, y ahora utiliza lenguaje de señas y habla (habla en un 75 % y usa lenguaje de señas en un 25 % aproximadamente, pero a menudo hace las dos cosas al mismo tiempo). Ha tenido importantes avances con su terapia ocupacional, terapia física y del habla en ESS. Dani ha enfrentado algunos retos para superar el bajo tono

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades

muscular especialmente en el tronco y las manos. No tiene problemas cardíacos pero sí presenta dificultades con su sistema inmunitario. Por ejemplo, si se resfría, puede estar así durante meses. Está activa todo el tiempo y "nunca se queda quieta", según su madre. Dani tiene sensibilidad sensorial, en especial en cuanto a los ruidos y el agua. El momento del baño es particularmente problemático. Kim ha descubierto que darle opciones y ayudarla a sentir que tiene el control funciona muy bien para que Dani sienta que ella está al mando y no se moleste. Por ejemplo, en lugar de decirle que coma un sándwich, le da la opción de elegir entre dos alimentos saludables, como un sándwich o una manzana. "La mayoría de las veces escoge lo que yo quería que eligiera de todos modos", afirma Kim.

Le recomienda a los padres que sean muy positivos y sugiere: "Tómense un tiempo para ustedes. Deténgase a ver lo que tienen en lugar de lo que les falta". Kim descubrió que el sitio web de Dempster Foundation es sumamente útil y que incluso tiene un "buscador de familias" para quienes deseen contactarse con otros.

Kim también sugiere a los maestros que sean pacientes, y que intenten mantenerse abiertos a técnicas diferentes. "Dani puede entender todo pero a veces simplemente no quiere hablar. Cada niño con esta afección es muy diferente", afirma.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network / Instituto sobre Discapacidades
www.negenetics.org/gemss