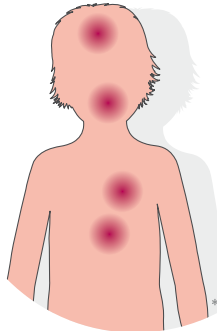


Síndrome de DiGeorge (22q11)

¿Qué es?

- Es una **inmunodeficiencia primaria** (IDP) con diversas manifestaciones clínicas; y por eso se conoce como "síndrome".
- Puede dar lugar a un **abanico de síntomas muy amplio**.



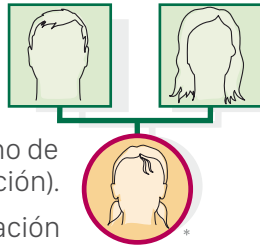
¿Cuál es la causa?

- Este síndrome es causado por una rotura del brazo "q" (largo) del cromosoma 22 o una mutación genética.
- También es conocido como **síndrome 22q11**.



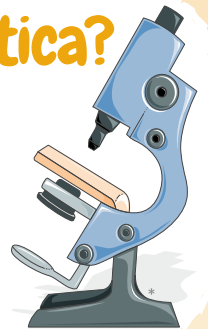
Herencia

- La mayoría de los casos son causados por una **nueva mutación** (ninguno de los padres tiene la alteración).
- Una persona con la alteración tiene un 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad a sus hijos.



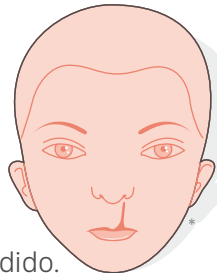
¿Cómo se diagnostica?

- Con una **analítica específica**:
 - Estudio genético.
 - Analítica general e inmunológica.
- Con alguna **exploración física y otros estudios**.



¿Qué puede pasar?

- Rasgos físicos peculiares.
- Anomalías en el corazón.
- Alteraciones del sistema de defensas (timo).
- Alteraciones en los iones (calcio).
- Labio leporino y paladar hendido.
- Dificultad de aprendizaje.
- Alteraciones del lenguaje y comportamiento.



¿Cómo se trata?

- No existe un tratamiento específico.
- Tratamiento individualizado en función de las alteraciones.



¿Cómo cuidarse?

- Controles por los diferentes especialistas del equipo médico.



Dónde encontrar más información

Consultar todas las dudas al equipo médico de referencia.

- pidfoundationbcn.org
- acadip.org
- 22q.es
- 22q.cat
- info4pi.org