



**ASOCIACIÓN
CATALANA
DEL SÍNDROME**

22q

El diagnóstico del síndrome 22q es el primer paso para obtener respuestas a sus preguntas. La expresión del síndrome difiere de persona a persona y de acuerdo con la edad; sin embargo, el conocer los riesgos potenciales, permite identificar los problemas tempranamente y así buscar la ayuda adecuada.

Asociación catalana del síndrome 22 q
<http://sites.google.com/site/associaciocatalunya22q/>

SÍNDROME DELECIÓN 22q

El Síndrome 22q es un desorden genético causado por la deleción de un pequeño segmento de un alelo del cromosoma 22 (de aquí el nombre de deleción 22q11.2). Es uno de los desórdenes genéticos más comunes y sucede en aproximadamente 1 de cada 2000 nacimientos. El nombre del síndrome se tomó de las características que se reconocieron como parte de éste en 1978.

Síndrome = Conjunto de signos y síntomas que se dan al mismo tiempo con etiología

Cromosoma = La parte del núcleo de la célula que contiene los genes. Cada célula humana contiene 23 pares de cromosomas. Se hereda un grupo de cada uno de los padres

Deleción = Un segmento del cordón del ADN que se pierde en un cromosoma.

Este síndrome se conoce por muchos nombres, incluyendo el síndrome o secuencia DiGeorge, CATCH 22, deleción 22q11.2, síndrome Velocardiofacial (VCFS), Shprintzen, Optiz G/BBB o anomalía conotruncal facial.

Sin importar el nombre para el diagnóstico establecido, si la deleción 22q11.2 está presente, el diagnóstico siempre es 22q. El diagnóstico de 22q no se debería hacer a menos que la deleción esté confirmada por un examen genético (FISH). La herencia del 22q es de tipo autosómico dominante, de modo que un padre que tiene la deleción tiene un 50% de probabilidades de traspasársela a sus hijos.

Sin embargo la investigación ha mostrado que la mayoría de los casos de 22q son causados por una nueva mutación, lo que significa que ninguno de los padres tiene la deleción. La región en el cromosoma 22 que está afectada por la deleción, se localiza en una pequeña parte del genoma humano, un lugar donde es probable que sucedan reordenamientos moleculares con frecuencia, lo que explica que la mayoría de los casos sean nuevas mutaciones.

DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DELECIÓN 22q

Un examen de sangre llamado FISH (hibridización fija in situ), es la mejor opción para determinar si la región crítica del cromosoma 22 está ausente (por la deleción).

Si el examen no revela la deleción, pero el diagnóstico aún se sospecha, se deberá descartar un error de laboratorio. Por lo tanto la deleción debe estar presente para establecer el diagnóstico de este síndrome. Cuando se sospecha de un diagnóstico de 22q, es muy importante tener una evaluación realizada por un genetista, ya que existen muchos otros síndromes que pueden no tener relación con la deleción del cromosoma 22. Si el FISH es negativo y no existe un error de laboratorio, entonces el individuo debe tener un diagnóstico distinto.

Características más comunes.

Se han reportado más de 180 anomalías en personas con Síndrome deleción 22q. La expresión del síndrome es altamente variable de persona a persona y ningún individuo presenta todas las anomalías. También, algunas anomalías aparecen tempranamente y se pueden identificar al momento de nacer, mientras que otras son más sutiles y pueden no ser reconocidas sino hasta más tarde. Algunas anomalías aparecen durante el desarrollo, entre ellas se pueden mencionar las dificultades en el aprendizaje, lo que explica el por qué un diagnóstico de 22q puede realizarse en ocasiones durante los primeros días de vida, y otras veces no se hace sino hasta pasado cierto tiempo.

También existe una gran variedad en relación a la severidad con que aparecen estas características y en el grado en el que pueden causar dificultades. Cada una de estas características puede aparecer en forma aislada y también en otros síndromes. Cuando se detectan dos o más de estos signos o síntomas, es cuando se debe considerar un posible diagnóstico de síndrome de deleción 22q.

- Anomalías cardíacas (comunicación interventricular, estenosis pulmonar, Tetralogía de Fallot, comunicación interauricular y otras)
- Función inmune suprimida.
- Anomalías del paladar. Fisura submucosa con frecuencia no visible al observar a través de la cavidad oral.
- Características de apariencia facial (rostro alargado, punta de la nariz y puente nasal prominentes, ojos "almendrados", orejas pequeñas)

- Dedos cónicos y largos
- Problemas de alimentación durante la infancia (regurgitación nasal de alimentos o vómito a través de la nariz, deficiencia en el crecimiento)
- Infecciones del oído medio
- Infecciones respiratorias crónicas
- Hipotonía
- Retardo en el crecimiento
- Retardo en el desarrollo del habla y del lenguaje
- Hipernasalidad del habla
- Problemas dentales (pobreza o deficiencia en el esmalte, propensión a las caries e incluso ausencia de piezas dentales)
- Dolor de piernas y pies
- Dificultades en el aprendizaje
- Problemas psicológicos y psiquiátricos
- Anomalías en el riñón
- Hernias umbilicales e inguinales.

Una lista completa de anomalías que ocurren con frecuencia puede ser consultada en el sitio Web de la asociación <http://sites.google.com/site/associaciocatalunya22q/>

Si se sospecha de la existencia de síndrome deleción 22q...

¿A quién debería consultar?

Usted puede consultar acerca su médico familiar o el centro de salud de su localidad, por el examen de FISH, la persona indicada para evaluar esta información es un genetista clínico. Él o ella puede hacer una completa evaluación del resultado de este examen o programar la realización de éste si hay sospechas fundadas.

¿CÓMO ES EL TRATAMIENTO PARA EL SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q?

No tiene cura, pero hay tratamientos para los distintos problemas relacionados con el síndrome. No siempre el mismo tratamiento es efectivo para problemas similares en personas que no tienen el síndrome deleción 22q. Algunos tratamientos, la mayoría, son específicos para este síndrome. Por lo tanto es muy importante que los profesionales que están al cuidado de niños y adultos con síndrome deleción 22q tengan el conocimiento sobre este síndrome en particular. La fisura de Paladar, los problemas de lenguaje, los problemas con el sistema inmunológico e incluso, la atención de asuntos más severos necesitan tratamientos diferentes.

Asociación catalana del síndrome 22q

¿POR DÓNDE EMPEZAR?

Aunque el adecuado diagnóstico es previo al nacimiento, ya sabemos que puede ocurrir posteriormente, lo importante es que cuando se haga se debe consultar a un doctor con conocimientos sobre el síndrome 22q o a un centro especializado en el tratamiento de este síndrome.

Este especialista debe determinar que evaluaciones son las más importantes y propicias y cuáles debe descartar. Además debe determinar que otras evaluaciones son necesarias con el paso del tiempo. Al obtener los resultados mencionados, se deberá desarrollar un tratamiento individual para cada paciente.

¿Qué especialista será el más indicado para evaluar?

El primer doctor, deberá ser el pediatra coordinando la ayuda con otros especialistas, en la medida que sea necesario. Todos deberán estar conscientes de la existencia del síndrome de deleción 22q.

¿Quién debería ser parte del equipo?

Esta decisión se basa en las necesidades individuales, pero podrían incluir:

Pediatra que evalúe el desarrollo en un niño, el aumento de peso podría ser una preocupación inmediata y el pediatra podría recomendar a un especialista en alimentación para niños con síndrome deleción 22q. Muchos bebés tienen regurgitación nasal (algunas veces llamado incorrectamente "reflujo" nasal). Esto se debe a una insuficiencia velofaríngea (IVF). No es un trastorno de la alimentación y no es doloroso para el bebé. Los niños con este síndrome generalmente presentan demoras al tratar de alcanzar un desarrollo adecuado, si el desarrollo motor es lento, diríjase con una terapeuta física, una terapeuta ocupacional, o bien podría considerar ambos especialistas. Para todos los problemas, tanto de desarrollo como médicos, el tratamiento en edad temprana logra los mejores resultados.

<http://sites.google.com/site/associaciocatalunya22q/>

Genetistas: Un médico genetista es la persona mejor calificada para discutir la condición y las ramificaciones del diagnóstico.

Esto incluye los problemas médicos asociados, tanto presentes, como futuros, la posibilidad de que otros miembros de la familia tengan el síndrome deleción 22q y el por qué se da esta situación. En algunas ocasiones un genetista coordina el cuidado general del paciente.

Cardiólogo: Un protocolo típico incluye un examen clínico, un electrocardiograma (EKG) y un ecocardiograma. Incluso si las anomalías cardíacas no son aparentes, cada persona debería tener una evaluación completa, ya que sin una evaluación exhaustiva, podrían no detectarse cardiopatías menores.

Inmunólogo: La afección de la inmunidad es muy común en este síndrome y los individuos podrían experimentar dificultades al momento de presentarse una infección menor o con ciertas vacunas. La evaluación inmunológica facilitará el manejo apropiado de enfermedades en la primera infancia.

Audiólogo: Se debe realizar una evaluación auditiva completa, ya que una pérdida auditiva leve de tipo conductivo es frecuente en SVCF.

Terapeuta ó Patólogo de habla y lenguaje ó

Fonoaudiólogo: Estos especialistas tienen experiencia en la evaluación de la alimentación, el habla y el lenguaje. En algunas ocasiones encontramos que existen ajustes en las técnicas de alimentación que pueden aliviar diversos problemas en los niños. Los trastornos del desarrollo del habla y del lenguaje, la hipernasalidad y los trastornos en la articulación son muy comunes en el síndrome deleción 22q.

Es importante tener una evaluación por un profesional certificado que tenga cierta experiencia con el síndrome durante el primer año de vida. Muchos niños que padecen este síndrome requieren de terapia de habla para poder aprender como articular sonidos correctamente y este tratamiento debe ser especializado. Puede que sea necesaria una cirugía en el paladar. Estos especialistas participan en exámenes como nasofaringoscopias y fluoroscopias de proyección múltiple cuando el niño puede cooperar para ellos, usualmente esto es entre los 3 y 5 años de edad. La mayoría de los individuos con síndrome deleción 22q logran un nivel de lenguaje normal a través de una combinación de terapia de lenguaje intensiva y cirugía. Se puede requerir la terapia de lenguaje por un largo periodo de tiempo debido a la naturaleza misma del

Otorrinolaringólogo (Oídos, nariz y garganta): Las infecciones en los oídos y los fluidos en el oído medio podrán no ser sintomáticos, pero si comunes en síndrome deleción 22q. Por lo tanto, los oídos deben estar bajo constante cuidado. En algunas ocasiones estos especialistas quirúrgicos reparan la fisura palatina y también realizan cirugías para corregir la fisura palatina submucosa o fisura palatina submucosa oculta (no visible) que es muy común en síndrome deleción 22q. La hipertrofia tonsilar (amígdalas crecidas) es muy común en síndrome deleción 22q. Puede que las amígdalas se vean normales en una revisión a través de la cavidad oral, pero podrían estar engrandadas mas abajo en las vías respiratorias. Esto es crítico, ya que el crecimiento de las amígdalas podría causar problemas de alimentación, de apnea de sueño y problemas en el habla.

Endocrinólogo: La deficiencia de calcio (Hipocalcemia) puede causar ataques de parálisis y espasmos musculares. La disfunción de la Tiroides es común (sobre todo durante la pubertad). La talla baja es frecuente. Se recomienda una evaluación endocrinológica completa.

Cirujano craneofacial: Son especialistas en un sin número de técnicas quirúrgicas de reparación de fisura de paladar y otras anomalías craneofaciales, estos especialistas incluyen cirujanos otorrinolaringólogos, cirujanos plásticos, cirujanos orales, cirujanos maxilofaciales y cirujanos pediatras. Es de vital importancia hacer un estudio de resonancia magnética (IRM) para delimitar las arterias en el cuello previamente a una cirugía de la faringe o faringoplastia, ya que es común que en SVCF, las carótidas estén fuera de su lugar habitual.

Especialista en educación y aprendizaje: Muchos niños con síndrome deleción 22q tienen distintas deficiencias en aspectos específicos. Las matemáticas y el razonamiento abstracto son de las más típicas. Sería de mucha ayuda ubicar a los niños en clases con pocos alumnos dentro de un programa que pueda ofrecer atención personalizada en áreas difíciles. Las necesidades de los estudiantes cambian con el tiempo a medida que el currículum se va volviendo más complejo y abstracto. Los padres deberían familiarizarse con el término NEE (necesidades educativas especiales) para entender sus derechos y como trabajar de manera efectiva con el sistema escolar.

Psiquiátras, psicólogos y neuropsicólogos: Los individuos con SVCF están en un riesgo creciente de una variedad de trastornos psiquiátricos incluyendo TDAH (trastorno de déficit de atención e hiperactividad), cambios de humor, ansiedad y comportamientos obsesivo-compulsivos.

También existen otros temas cognitivos y de comportamiento que son comunes entre las personas con SVCF. Algunos adolescentes y adultos jóvenes pueden llegar a presentar trastornos de conducta importantes que requieren manejo psiquiátrico especializado. Los síntomas psiquiátricos de estas alteraciones deben identificarse tempranamente.

En general, los individuos con SVCF son más sensibles a los efectos secundarios de los medicamentos psiquiátricos que el resto de las personas. Actualmente se recomienda una evaluación psiquiátrica de rutina, al menos una vez cada dos años antes de la adolescencia y una vez al año durante ésta.

También se requiere una evaluación neuropsicológica, que podría ser de mucha ayuda para la vida diaria y para la educación.

¿QUÉ DEPARA EL DESTINO PARA LOS INDIVIDUOS CON SINDROME DELECIÓN 22Q?

Con los cuidados e intervenciones apropiadas, los niños con síndrome deleción 22q pueden llegar a ser muy productivos y muy exitosos, pueden ser autosuficientes, tener carreras profesionales y formar sus propias familias.

El diagnóstico de síndrome de deleción 22q es el primer paso para obtener el tratamiento necesario. Las características son diferentes de persona a persona y varían con la edad. El tener conocimiento de los riesgos potenciales asociados con este síndrome ayudará a las familias y a los especialistas a identificar los desafíos y determinar el cuidado y camino adecuados.

¿DÓNDE OBTENER AYUDA?

Converse con su doctor y encuentre la información actual en el sitio Web de la asociación.

Usted encontrará información científica y médica incluyendo copias de presentaciones realizadas por expertos en el campo así como también enlaces de grupos de apoyo y otros sitios Web relevantes.

También puede ponerse en contacto mediante correo electrónico a la dirección: 22qatalunya@gmail.com

¿Qué es la asociación catalana del síndrome deleción 22q?

La asociación catalana 22q es una organización fundada en 2011 por un grupo padres de niños con síndrome de deleción apoyados por un grupo de profesionales sanitarios que se dieron cuenta de que sólo muy pocas personas saben de este trastorno genético tan común. Esta entidad es independiente y no está afiliada con ninguna institución u organización comercial.

Es una asociación sin ánimo de lucro de ámbito autonómico federada próximamente con otras de ámbito estatal que intenta propiciar la colaboración entre profesionales de todo el mundo y fortalece un libre flujo de información entre los padres y los profesionales.

¿Cuál es la Misión de la Asociación?

La asociación actuará como un apoyo tanto para los pacientes con síndrome de deleción 22q así como para la comunidad profesional que trata este desorden.

La Asociación proporcionará un foro del avance de los conocimientos pertinentes al diagnóstico y tratamiento de los individuos con síndrome de deleción 22q.

La Asociación proporcionará un foro para discutir los problemas, tratamientos, o logros asociados con síndrome de deleción 22q y su manejo.

Desde 2011, la asociación ha llevado a cabo reuniones periódicas que está abierta a los profesionales y personas relacionadas con este padecimiento. Los conferencistas son eminentes especialistas en síndrome de deleción 22q, miembros de familias que desean compartir experiencias personales. La ubicación geográfica de la conferencia se realiza en el ámbito geográfico de Barcelona

Para ser un miembro de la asociación catalana de deleción 22q visite la página Web:

<http://sites.google.com/site/associaciocatalunya22q/>

GLOSARIO

ADN (Ácido Desoxiribonucleico): La molécula que codifica la información genética.

Angiografía por Imagen de Resonancia Magnética o

Angioresonancia (AIRM): La AIRM es una técnica para visualizar los vasos sanguíneos con gran detalle, sin exposición a la radiación ionizada (rayos X). La IRM funciona usando ondas radiales y un electro magneto muy poderoso que detecta las diferencias en la vibración (resonancia) de los protones en el núcleo de los átomos de los tejidos. Las características de la resonancia son analizadas por un ordenador, que forma imágenes bidimensionales o incluso tridimensionales que se pueden observar en un monitor.

Anomalía: Cualquier desviación de la estructura, forma o función normal que se considere anormal.

Articulación: El proceso por el cual las estructuras del mecanismo del lenguaje (labios, lengua, dientes, etc.) se acercan o contactan unos a otros para producir los diferentes sonidos del lenguaje. La afección de la articulación puede incluir sustituciones, distorsiones, omisiones, o incluso agregar sonidos.

Colgajo Faríngeo: Un tipo de un procedimiento quirúrgico para eliminar el lenguaje hipernasal creando una separación permanente entre la nariz y la boca. El colgajo de tejido blando se eleva desde la pared trasera de la garganta y se inserta en la superficie superior del paladar. Los espacios en cada lado del colgajo (portales laterales) se mantienen abiertos durante la respiración pero se cierran mientras se habla de modo que el aire no pueda escapar hacia la nariz.

Comunicación interauricular o defecto del septo auricular (DSA): Un orificio en la pared o septo que divide a las aurículas. Esta comunicación entre las dos cámaras superiores del corazón (aurículas) ocasiona que la sangre pobre en oxígeno del lado derecho se mezcle con la sangre rica en oxígeno del lado izquierdo.

Cromosomas: La parte del núcleo de la célula que contiene los genes. Cada célula humana contiene 23 pares de cromosomas. Se hereda un grupo de cada uno de los padres.

Defecto del Septo Ventricular (DSV): Un orificio en la pared o septo que se encuentra entre los ventrículos o cámaras inferiores del corazón. Esta comunicación ocasiona que la sangre pobre en oxígeno del ventrículo derecho se mezcle con la sangre rica en oxígeno del ventrículo izquierdo.

Delección Genética: Un segmento del cordón del ADN que se pierde en un cromosoma. Las delecciones pueden ser muy pequeñas o muy grandes. Con una delección más grande, se pierde más material genético. La ausencia de estos genes en una copia del cromosoma puede causar problemas dependiendo de los genes involucrados.

Aunque otra copia del gen se presente en otra copia del cromosoma, puede requerirse de dos genes para ejecutar la tarea en forma adecuada. SVCF se conoce como un síndrome de microdelección porque generalmente la delección es demasiado pequeña para que se vea en un microscopio y se detecta mediante un procedimiento llamado FISH.

Emisión Nasal: El escape del aire al hablar. Que puede ser audible o silente y sucede durante la producción de sonidos de presión consonante. Generalmente se produce por IVF o una apertura (fístula) en el paladar.

Endoscopio: Un instrumento de fibra óptica que se puede insertar a través de la nariz, la faringe y laringe (caja de voz) mientras se habla sin interrupción. Las imágenes y sonido se deberían grabar y guardar para tenerlas en cuenta en la revisión y comparación antes y después del tratamiento.

Faringe: Es decir, la garganta, el tubo que se extiende desde la laringe hasta las fosas nasales. Está compuesto por varios músculos largos que se activan pero se mueven en forma diferente mientras se habla y traga.

Fenotipo: Las características de comportamiento y físicas observables de una persona. Ellas se pueden "observar" en un examen físico o mediante el uso de exámenes de diagnósticos especiales, tales como exámenes de laboratorio, rayos X, exámenes psicométricos, o procedimientos mecánicos. El Peso, el tamaño de las orejas, la forma de la cabeza, la capacidad de aprendizaje, y el temperamento son todas características de fenotipo.

FISH (Fluorescence in situ Hybridization-hibridización fija in situ): Un abordaje para delinear el curso de los genes humanos usando fragmentos fluorescentes radioactivos. Este procedimiento se usa para detectar la delección de 22q11.2.

Fisura Palatina: La falta de la fusión embrionaria del paladar duro y/o blando (cubierta de la boca o piso de la nariz) resultando en una apertura en la cubierta de la boca después del nacimiento. La fusión normalmente sucede durante las primeras 8 semanas del embarazo. Ver también fisura palatina submucosa y fisura palatina submucosa oculta.

Fisura Submucosa: Una variante de fisura palatina en la cual solo se une el tejido de la superficie (mucosa), de modo que no hay una apertura discernible a simple vista. Los tres signos que generalmente están presentes incluyen úvula bífida, zona opaca (decoloración azul central), y una muesca en el paladar duro que se puede palpar con un dedo. Ninguno de los signos está presente en una Fisura Palatina Submucosa Oculta.

Fisura Palatina Submucosa Oculta: Un paladar hendido en el cual el paladar se ve normal en un examen a través de la cavidad oral, pero existe una anomalía en la superficie nasal del paladar. Una hendidura oculta se puede diagnosticar con una nasofaringoscopia.

Gen: Segmento del ADN que controla la herencia de una característica.

Hipernasalidad: Un trastorno de la resonancia nasal durante el habla en el cual los sonidos del habla de una persona se perciben como demasiado nasales. Dependiendo del idioma, existen sonidos en los cuales existe una resonancia nasal determinada. En otros sonidos, el velo del paladar o paladar blando y los músculos de la garganta se mueven en conjunto para sellar la comunicación entre la cavidad oral y la cavidad nasal (cierre velo faríngeo). Cuando este cierre es incompleto, el aire vibra causando resonancia en la nariz y en la boca en vez de solo en la boca (Insuficiencia velo faríngea). Una habla hipernasal se percibe cuando hay demasiada resonancia nasal durante la pronunciación de las vocales. Esto no es lo mismo que la emisión nasal.

Insuficiencia Velo faríngea (IVF): Deficiencia en el sello que deben formar la porción muscular de la parte blanda del paladar (velo del paladar) y la garganta (faringe) durante el habla. La IVF causa hipernasalidad y emisión nasal.

Mutación: Cualquier cambio heredable en la secuencia del ADN.

Nasofaringoscopia: Un procedimiento de diagnóstico para determinar la función Laríngea y velo faríngea durante el habla.

Paladar: La cubierta de la boca y el piso de la nariz. Los dos tercios anteriores del paladar contienen huesos y reciben el nombre de paladar duro. El tercio posterior contiene músculos, sin huesos y recibe el nombre de paladar blando o velo.

Pérdida Conductiva de la audición: Trastorno del oído causado por una ruptura en el mecanismo que conduce el sonido del oído medio y externo de modo que se escucha un nivel reducido de sonido. El sonido no se distorsiona como en las pérdidas neuro sensoriales. Las infecciones y fluidos del oído medio que pueden causar esta pérdida son comunes en la fisura palatina e IVF, Ver también pérdida del oído neuro sensorial.

Pérdida de la Audición Neuro Sensorial: Un desorden en la audición causado por un problema en el oído interno (cóclea) o nervio auditivo. En ambos casos esto da como resultado un nivel reducido en la audición y distorsión de la audición. Ver pérdida de Audición Conductiva.

Reflujo: Reflujo Gastroesofágico generalmente se refiere como ERGE (se agrega la "E" por enfermedad que significa que la condición es crónica). El reflujo causa acidez que va desde el estómago hacia el esófago. Si los contenidos ácidos del estómago salen del esófago y llegan hasta la región trasera de la garganta, esto se conoce como reflujo extra – esofágico. Esto no se debe confundir con "salivar", que es común en los bebés, o con "vomito" que realmente significa vomitar grandes cantidades de contenido gástrico. Tampoco se debería confundir con "regurgitación nasal" que es común en El síndrome de delección 22q y se relaciona a las alteraciones que involucran paladar y faringe.

Regurgitación Nasal: El escape de comida o líquido a través de la nariz durante la ingesta de alimentos; disminuye con el tiempo y no necesita tratamiento. Las Posiciones rectas y la modificación de la ubicación del chupete o pezón durante la alimentación pueden ser útiles.

Asociación Catalana del Síndrome 22q

CaixaBank

Cuenta: 2100 3041 53 2200382431

Para asociarte, rellena la siguiente hoja de inscripción.

Secuencia DiGeorge: Una combinación de aplasia tímica, inmunodeficiencia, hipocalcemia y anomalías del corazón congénitas. A veces, pero no siempre se asocian con la delección 22q11.2.

Síndrome: Un grupo de anomalías que se dan al mismo tiempo y tienen una causa común.

Tetralogía de Fallot (TF): La asociación de cuatro anomalías cardíacas congénitas: estenosis de la válvula pulmonar, defecto septal ventricular (VSD), una aorta dominante, y agrandamiento del ventrículo derecho (hipertrofia ventricular derecha). Esta combinación de defectos puede causar disminución del flujo sanguíneo a los pulmones y la mezcla de sangre rica en oxígeno con sangre pobre en oxígeno, dentro del corazón.

Velo: Es la parte posterior del paladar que contiene músculos, sin huesos. Durante el habla la parte blanda del paladar se mueve hacia arriba y hacia atrás contactando con la faringe, abriendo y cerrando la nasofaringe, previniendo así la hipernasalidad al hablar. El proceso de movimiento de velo y faringe, permiten el cierre velo faríngeo.

Videofluoroscopia: Un procedimiento de diagnóstico que usa rayos X para obtener y registrar una visión tridimensional de la función velofaríngeal mientras se habla ininterrumpidamente. Se usa un medio de contraste de bario para ayudar a la visualización de los movimientos de la musculatura involucrada en el habla. Se deben obtener al menos dos proyecciones o vistas diferentes para un diagnóstico adecuado. Como con la endoscopia, las imágenes siempre se deben grabar con sonido.

Asociación catalana del síndrome 22q

HOJA DE INSCRIPCIÓN

La cuota actual es de 30 euros anuales.

SOCIO/A **COLABORADOR/A**

NOMBRE: _____

APELLIDOS: _____

DIRECCIÓN: _____

POBLACIÓN: _____

PROVINCIA: _____ **C.P.:** _____

TELÉFONO CONTACTO: _____

E-MAIL: _____

DNI.: _____

DOMICILIACIÓN BANCARIA

BANCO O CAJA _____

Sr. Director: Le ruego pague con cargo a mi cuenta o lib reta, los recibos que presente la Asociación Catalana del Síndrome 22q.

Nº de cuenta:

____ / ____ / ____ / _____

Firma

Fecha

PRIVACIDAD Y PROTECCIÓN DE DATOS: estos datos son absolutamente confidenciales y quedarán protegidos según lo dispuesto en la legislación vigente. Podrá solicitar rectificación o cancelación dirigiéndose a

22qcatalunya@gmail.com