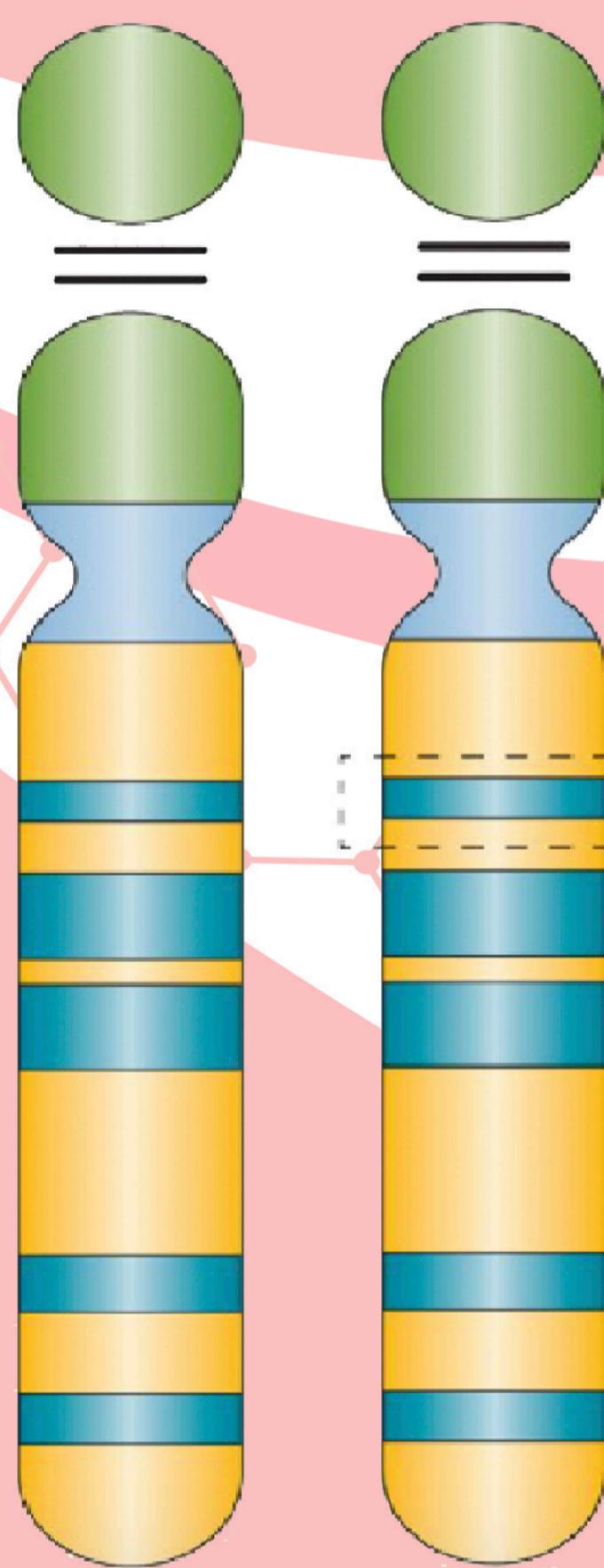


LA SÍNDROME

La Síndrome 22q és un desordre genètic causat per la deleció d'un petit segment del cromosoma 22. Té una prevalença d' 1:3000–4000 i també és conegut com a Síndrome DiGeorge, CATCH 22, deleció 22q11.2, Shprintzen, Síndrome Velocardiofacial (VCFS), Optiz o Anomalía Conotruncal Facial.



DIAGNÒSTIC

La Síndrome es diagnostica mitjançant un ànalisi de sang anomenat FISH (hibridació fixa in situ) que determina si existeix l'absència de la regió del cromosoma 22. Mitjançant MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification), s'analitzen quantitats mínimes d'ADN que permeten deteccions molt petites.

CARACTERÍSTIQUES + COMUNES

La Síndrome presenta més de 180 anomalies, altament variables entre les persones afectades, així com la severitat amb la qual apareixen als individus. Els principals signes i símptomes que poden orientar cap a una Síndrome de la deleció 22q són:

- Anomalies cardíques: comunicació interventricular o interauricular, Tetralogia de Fallot, estenosi pulmonar.
- Funció immune suprimida.
- Anomalies del paladar: fissura submucosa, freqüentment no visible a l'observar la cavitat oral.
- Característiques d'aparença facial: rostre allargat, punta del nas i pont nasal prominents, ulls «ametllats», orelles petites, ...
- Dits cònics i llargs.
- Problemes d'alimentació a la infància: regurgitació, disfàgia, ...
- Infeccions de l'oïda mitjana.
- Infecciones respiratorias agudas i crónicas.
- Hipotonía muscular generalitzada.
- Retard en el creixement i desenvolupament de la parla i del llenguatge.

CARACTERÍSTIQUES + COMUNES

- Hipernasalitat de la parla.
- Problemes dentals (deficiència severa d'esmalt, propensió a càries, ...)
- Dolor d'extremitats inferiors (cames i peus).
- Dificultats en l'aprenentatge.
- Trastorns psicològics i psiquiàtrics.
- Anomalies en el ronyó.
- Hèrnies umbilicals i inguinals.

HERÈNCIA

La majoria de casos de la Síndrome 22q són "de novo", deguts a una nova mutació. Si un progenitor presenta la deleció existeix un 50% de possibilitats de traspassar-la als fills.

TRACTAMENT

No hi ha un tractament específic per la Síndrome 22q, s'han de tractar les patologies que sorgeixin a cada individu.

Pot trobar més informació a la pàgina web de l'Associació així com a les xarxes socials (Facebook, Twitter i Instagram).