**Síndrome de DiGeorge**

**¿Qué es el sindrome de DiGeorge?**

El síndrome de DiGeorge es una condición genética en la que falta una pequeña parte del cromosoma número 22. A los pacientes con el síndrome de DiGeorge les falta un segmento en una de las copias del cromosoma 22 en una localización llamada q11.2 (sindrome de deleción 22q11.2). La deleción puede comprometer muchos genes contiguos. Los signos y síntomas varían dependiendo del número de genes ausentes. Dependiendo de las características, algunos de los subtipos de esta condición reciben los nombres de CATCH22, síndrome velocardiofacial, síndrome de Shprintzen , síndrome de anomalía facial conotruncal, síndrome de Sedlackova, síndrome cardiofacial de Cayler o síndrome de Opitz G/BBB.

Aproximadamente uno de cada 3000 a 4000 niños nacen con este problema. Aunque la mayoría de los niños lo adquieren como una mutación nueva, también puede ser heredado en una forma autosómica dominante, lo que significa que cualquier paciente que tenga esta deleción tiene 50% de probabilidad de tener un hijo con la misma condición.

**¿Cuáles son los signos y síntomas comunes del síndrome de DiGeorge?**

Esta deleción resulta en el desarrollo anormal de varios sistemas del organismo y los signos y síntomas asociados al síndrome de deleción 22q11.2 pueden ser variables. Algunos signos y síntomas pueden aparecer al nacimiento, pero otros pueden no ser aparentes hasta más tarde en la infancia o la niñez temprana.

**¿Cuáles son los problemas endocrinológicos más comunes?**

* **Hipoparatiroidismo:** Las glándulas paratiroideas están localizadas en la cara posterior de la glándula tiroidea y son cuatro pequeñas glándulas necesarias para el balance normal del calcio y el fósforo en el cuerpo. Estas glándulas pueden no desarrollarse adecuadamente o pueden ser extremadamente pequeñas. Algunos niños pueden, entonces, tener problemas con la regulación del calcio y el fósforo, lo que puede suceder en el período neonatal o más tarde. Los bajos niveles de calcio en la sangre pueden requerir que un endocrinólogo formule suplementación de calcio y de una forma especial de vitamina D. Algunos pacientes pueden tener bajos niveles de calcio solamente durante períodos de estrés. Algunos pacientes pueden tener deficiencias en el esmalte de los dientes. Hipoparatiroidismo.
* **Talla baja, falla de crecimiento, retardo de crecimiento, y deficiencia de hormona de crecimiento** (especialmente si hay defectos de la línea media tales como labio o paladar hendido). Deficiencia de hormona de crecimiento.
* **Problemas tiroideos:** Aumento del riesgo de hipotiroidismo congénito y de enfermedades tiroideas autoinmunes que pueden llevar a una tiroides hiperactiva (hipertiroidismo como en la enfermedad de Graves) o hipoactiva (hipotiroidismo como en la tiroiditis de Hashimoto). Hipotiroidismo congénito y enfermedad de **Graves.**

**¿Cuáles otros signos y síntomas se pueden ver en el síndrome de deleción 22q11.2?**

* Soplos del corazón y anomalías cardíacas
* Problemas inmunológicos: la glándula del timo puede ser muy pequeña o puede estar ausente lo que conlleva a una función inmunológica muy pobre que se manifiesta con infecciones severas y frecuentes debido a anormalidades en los linfocitos T o células T.
* Características faciales tales como cabeza pequeña, mentón pequeño o poco desarrollado, orejas de implantación baja con la parte superior de las orejas en forma casi cuadrada, mayor distancia entre los ojos, filtro corto (el surco por encima del labio superior), paladar hendido u otros problemas en el paladar.
* Anormalidades esqueléticas tales como escoliosis con o sin anomalías vertebrales, pie chapín, polidactilia (dedos supernumerarios), y craneosinostosis (cierre prematuro de las suturas craneanas)
* Retardo del desarrollo, retardos y alteraciones del aprendizaje, problemas emocionales y del comportamiento tales como síndrome deficitario de atención e hiperactividad y también condiciones del desarrollo como las alteraciones en el espectro del autismo que afectan la comunicación y la interacción social.
* **Otros problemas**: deficiencias auditivas, alteraciones de la visión, problemas respiratorios, disminución de la función renal, trombocitopenia (disminución de las plaquetas de la sangre), dificultades significativas con la alimentación, problemas gastrointestinales y alteraciones psiquiátricas.

**¿Cómo se trata el síndrome de GiGeorge?**

No hay tratamiento genético. En pacientes con inmunodeficiencia severa se puede necesitar un trasplante de médula ósea. Sin embargo, el manejo médico apropiado puede ayudar con los problemas asociados, y los servicios de intervención temprana pueden ser beneficiosos si se inician en el período neonatal o en la infancia temprana. Esto requiere la intervención y la coordinación de diferentes especialistas para abordar los aspectos médicos y sicológicos.

Los bajos niveles de calcio en la sangre pueden requerir que un endocrinólogo formule suplementos de calcio junto con una forma especial de vitamina D. La deficiencia de hormona de crecimiento puede requerir tratamiento con hormona de crecimiento. De igual manera, los problemas de tiroides requerirán evaluación por un endocrinólogo y pueden necesitar tratamiento con medicamentos.

Los niños con esta condición pueden necesitar la ayuda de profesionales de muchas especialidades incluyendo Genética, Endocrinología, Cardiología, Inmunología, Otorrinolaringología, Gastroenterología, Pediatría del Desarrollo y Sicología, Audiología y Ortopedia.

Sociedad de Endocrinología Pediátrica

Sección de Endocrinología. Comité de Educación

