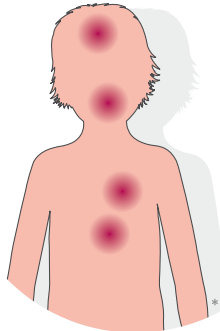


# Síndrome de DiGeorge (22q11)

## ¿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**.



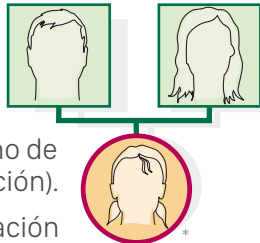
## ¿Cuál es la causa?

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



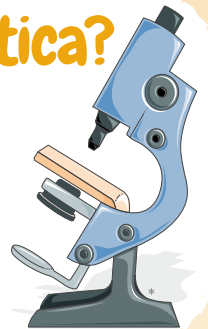
## Herencia

- 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.



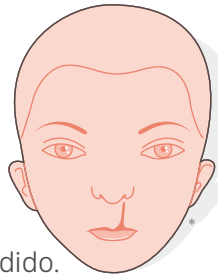
## ¿Cómo se diagnostica?

- 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](http://pidfoundationbcn.org)
- [acadip.org](http://acadip.org)
- [22q.es](http://22q.es)
- [22q.cat](http://22q.cat)
- [info4pi.org](http://info4pi.org)