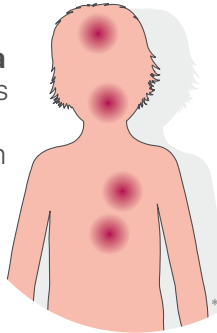


Síndrome de DiGeorge (22q11)

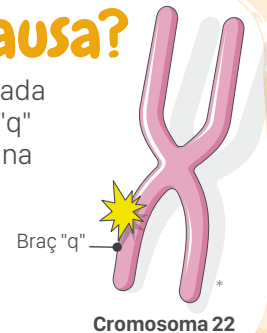
Què és?

- És una **immunodeficiència primària (IDP)** amb diverses manifestacions clíniques: és per això que l'anomenem "síndrome".
- Pot donar un **ventall de problemes molt ampli**.



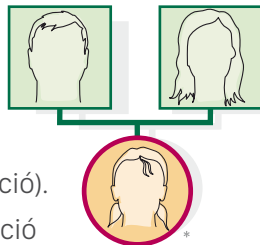
Quina és la causa?

- Aquesta síndrome és causada per un trencament al braç "q" curt del cromosoma 22 o una mutació genètica.
- És per això que també és coneguda com a **síndrome 22q11**.



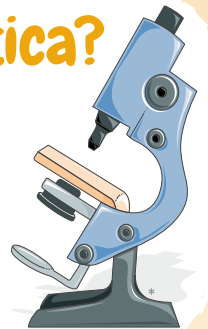
Herència

- La majoria dels casos són causats per una **nova mutació** (cap dels pares té l'alteració).
- Una persona amb l'alteració té un 50% de probabilitats de passar-la als seus fills.



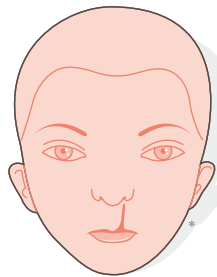
Com es diagnostica?

- Amb una **analítica específica**:
 - Estudi genètic (hibridació in situ fluorescent (FISH)).
 - Analítica general i immunològica.
- Amb una **exploració física i altres estudis**.



Què pot passar?

- Trets físics peculiars.
- Anomalies al cor.
- Alteracions del sistema de defenses (timus).
- Alteracions dels ions (calci).
- Llavi i paladar fes.
- Dificultat en l'aprenentatge.
- Alteració del llenguatge.



Com es tracta?

- No existeix un tractament específic.
- Tractament individualitzat en funció de les alteracions.



Com cuidar-se?

- Controls pels diferents especialistes de l'equip.



On trobar més informació

Consultar tots els dubtes a l'equip mèdic de referència.

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