

# EL Diario Internacional para los profesionales de Apoyo Directo

## Síndrome de Deleción 22q11.2 (22q):

### Una ayuda para las personas con una condición poco reconocida

Por: Lisa Palmer  
Samantha D'Arcy

#### En esta edición:

- Que es el 22q
- Cómo identificar a una persona con 22q
- Que podemos hacer para ayudar
- Recursos para 22q

#### ¿Que es 22q?

- 22q es una causa común de retrasos en el desarrollo / discapacidad intelectual.
- 22q puede afectar casi todas las partes del cuerpo. Algunas características son obvias al nacer, mientras que otras se desarrollan a lo largo de la vida. Algunas personas con 22q tienen una caracterización muy leve; otras pueden ser más severas.
- Muchas personas con 22q viven por años con múltiples problemas de salud y otras sin conocer el diagnóstico subyacente. Su "odisea diagnóstica" está relacionada con la falta de conciencia acerca del 22q en las comunidades de las organizaciones prestadoras de servicios de atención social y de salud y en el público en general.

#### ¿Qué tan común es 22q?

- El síndrome de microdeleción **más común** en humanos
- Se estima que afecta aproximadamente a **uno de cada 3,000** recién nacidos
- **La segunda causa genética más común de discapacidad intelectual después del síndrome de Down**

Editores: Dave Hingsburger, M.Ed.  
Angie Nethercott, M.A., RP



Hands | Mains

TheFamilyHelpNetwork.ca  
LeReseaudaideauxfamilles.ca



#### ¿Que hay en su nombre?

|          |   |
|----------|---|
| 22       | Cromosoma 22 (una cromosoma pequeña que se encuentra en cada célula del cuerpo) |
| q        | El brazo largo de la cromosoma  |
| 11.2     | La ubicación en la cromosoma (como las coordenadas de un GPS)                   |
| Deleción | Una pieza que falta en la cromosoma 22  |
| Síndrome | Un conjunto de síntomas o características                                       |

### Sabía usted...

- Se recomienda realizar pruebas genéticas utilizando un método moderno como microarreglo (*microarrays*) para cada persona con discapacidad intelectual que aún no tenga un diagnóstico molecular.
- Estas pruebas están cubiertas por planes de salud médica y están disponibles para cualquier médico.
- El asesoramiento genético es una parte importante de las pruebas, lo que significa que usted siempre tiene la oportunidad de aprender y hacer preguntas sobre los resultados de las pruebas genéticas.



### ¿Cómo sabes si alguien tiene 22q?

Las características de 22q son variables de persona a persona. Estos son algunos de los signos y síntomas más comunes:

- Dificultades de aprendizaje (las más comunes), retraso en el desarrollo y / o discapacidades intelectuales (DI)
- Defectos congénitos como cardiopatía congénita, anomalías del paladar que causan discursos nasales, escoliosis y otros
- Problemas psiquiátricos como trastornos de ansiedad (los más comunes) o esquizofrenia
- Problemas neurológicos, como convulsiones, epilepsia o trastornos del movimiento (por ejemplo, la enfermedad de Parkinson)
- Condiciones endocrinas (hormonales) como trastornos de la tiroides o niveles bajos de calcio

## ¿Qué hace que 22q sea diferente de otras causas de discapacidad intelectual?

- 1 de cada 4 personas con 22q desarrollan esquizofrenia.
- 1 en cada 2-3 tiene un defecto congénito del corazón que necesita cuidado continuo.
- En promedio, los adultos con 22q tienen 9 características médicas que requieren cuidado y atención, por lo que pueden ser considerados "pacientes con cuidados complejos."
- La fertilidad no se ve afectada, pero la crianza puede ser un desafío.
- Hay una gran cantidad de variabilidad en la presentación del 22q; las características también pueden cambiar a lo largo del tiempo.
- 22q puede ser una condición "limitante de la vida."
- 22q suele ser un nuevo cambio genético en una familia, pero puede heredarse en algunos

### ¿Cómo puedes ayudar a las personas con 22q?

Aunque no existe una "cura" para la eliminación de 22q, cada condición individual puede ser manejada con el tratamiento y el apoyo adecuado. Cada condición asociada puede afectar el nivel de funcionamiento del individuo. Con una gestión eficaz a largo plazo de las afecciones crónicas junto con apoyos sociales individualizados y apropiados, y el acceso a programas y servicios adecuados, las personas con 22q pueden tener éxito y disfrutar de una vida feliz y plena.

- 1) Obtener educación sobre 22q y aprender algunas estrategias efectivas para la comunicación.
- 2) Abogar por los servicios y apoyos apropiados, tales como la búsqueda de empleo y actividades significativas de la vida diaria.
- 3) Involucrar a los miembros de la familia y otro personal de apoyo en los planes de atención colaborativa.

### ¿Cómo puedes ayudar a las personas con 22q?

**Un diagnóstico molecular de 22q puede ser muy útil para el paciente, la familia y los cuidadores. Una vez que se resuelve la "odisea de diagnóstica" y se confirme que la persona tiene 22q, usted puede...**

#### **1) Obtener información sobre 22q y aprender algunas estrategias efectivas para la comunicación.**

- Explore los recursos disponibles de 22q y conozca las necesidades y condiciones específicas de la persona.

*Algunas formas de mejorar la comunicación con alguien que tiene 22q:*

- Utilizar instrucciones simples y concretas; dar una o dos instrucciones, preferiblemente una instrucción a la vez.
- Evite usar analogías, probabilidades o estadísticas.
- Verifique la comprensión: las personas pueden decir "sí" o "yo entiendo", aunque no comprendan.
- Alabe los éxitos y los logros; resalte los cambios positivos en el comportamiento.
- Enfóquese en la situación actual (la ansiedad anticipatoria o preocuparse por adelantado es común en las personas con 22q).
- La comunicación escrita /pictórica, por ejemplo, con tecnología moderna, puede ser útil.

## 2) Abogar por servicios apropiados, empleo y actividades diarias.

- Las personas con 22q generalmente funcionan mucho mejor bajo una rutina diaria clara y estructurada.
- Las personas con 22q típicamente tienen fortalezas relativas en habilidades de la vida diaria y el aprendizaje mecánico.
- La resolución de problemas de alto nivel es a menudo estresante y desafiante, por lo cual necesitan apoyo adicional.
- Las personas con 22q se les facilita tareas estructuradas y prácticas donde en su mayoría suelen obtener un gran dominio.
- Se recomienda asistir a las personas con 22q con el desarrollo e implementación de horarios (calendarios y agendas) y asegurar al mismo tiempo que las citas programadas sean atendidas y cumplidas.
- Proporcionar recordatorios.

## 3) Involucrar a los miembros de la familia y otro personal de apoyo en los planes de atención de salud colaborativa.

- Fomentar un enfoque de atención colaborativa.
- Ayudar a direccionar los recursos disponibles y apropiados con fines de planificación (por ejemplo, contactar abogados familiarizados con las necesidades de las personas con algún tipo de discapacidad intelectual y planificación patrimonial por discapacidad).
- Medicamentos: Múltiples condiciones médicas y psiquiátricas a menudo resultan en la necesidad de múltiples medicamentos. Las personas con 22q a menudo funcionan mejor cuando los medicamentos se proporcionan en ampolletas (*blisters*) o en organizadores de pastillas – pastilleros - (*dossette cases*).
- Es esencial, un cierto nivel de asesoramiento o supervisión general para garantizar que las cosas o tratamientos mantengan su curso.



***Múltiples médicos especialistas, aliados profesionales de la salud, personal de apoyo, entre otros, a menudo se encuentran intentando "juntar las piezas del rompecabezas" para pacientes no diagnosticados.***

***The Dalglish Family 22q Clinic - Toronto General Hospital***  
(Clínica de la Familia *Dalglish* 22q – Hospital General de Toronto)

- La primera clínica del mundo especializada en el cuidado de adultos con 22q y sus familias.
- La clínica brinda atención multidisciplinaria y centrada en la persona - a pacientes canadienses. El personal de la clínica cuenta con 22 expertos, psiquiatras, un trabajador social y un dietista. Los cardiólogos del Centro Congénito Cardíaco para Adultos de Toronto (TCCCA) son aliados importantes de la clínica. La clínica también trabaja en estrecha colaboración con otros especialistas en atención médica, incluyendo los equipos de neurología, endocrinología, otorrinolaringología, etc.
- Para pacientes canadienses, la clínica realiza consultas iniciales, así como monitoreo continuo y atención de seguimiento para pacientes con 22q que tienen múltiples condiciones físicas y mentales.

- La clínica brinda un grupo de apoyo de pares y da la bienvenida a los grupos de apoyo para cuidadores.
- El objetivo de la clínica es mejorar la calidad de vida de las personas con 22q y sus familias.
- La investigación de la clínica es catalogada como pionera a nivel mundial e involucra a más de 300 pacientes adultos y sus familias. Dentro del portafolio de la clínica, existen múltiples iniciativas educativas para los pacientes y sus familias, profesionales de la salud, personal de apoyo, estudiantes en todos los niveles y para el público en general.

Para pacientes de la provincia de Ontario, Canadá:

**Si está trabajando con una persona con 22q o sospecha que uno de sus clientes puede tener 22q, usted puede referirlos a la clínica “*The Dalglish Family 22q Clinic - Toronto General Hospital*” del Hospital General de Toronto, siéntase libre de contactarlos al teléfono (416-340-5145) o visite su sitio web, [www.22q.ca](http://www.22q.ca)**



### En Resumen

22q es una condición multisistémica que es una forma poco reconocida del retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual. Aunque las necesidades específicas de apoyo deben adaptarse a las necesidades e intereses del individuo, es útil tener en cuenta algunas características comunes con 22q. Estar informado de las múltiples características del 22q le ayudará a satisfacer las necesidades físicas y psicosociales de la persona que a la que usted apoya.

#### Recursos y Fuentes de Información

- *The Dalglish Family 22q Clinic*, [www.22q.ca](http://www.22q.ca)
- 22q Fichas Informativas acerca del Síndrome de Deleción 22q11.2 (22q) del hospital para niños enfermos de Toronto: [Sickkids](http://Sickkids)
- *The International 22q11.2 Foundation*, Fundación Internacional 22q11.2 [www.22q.org](http://www.22q.org)

#### Acerca de los Autores

- **Lisa Palmer, MSW, RSW** es una trabajadora social de la clínica: *The Dalglish Family 22q Clinic*
- **Samantha D’Arcy, MHsc, RD** es una dietista de la clínica: *The Dalglish Family 22q Clinic 2q11.2*

*Escrito en colaboración con la Dr. Anne Bassett, directora de la clínica: The Dalglish Family 22q Clinic.*

## Preguntas y Respuestas Frecuentes (FAQ) sobre este diario

- 1) Este diario está destinado a ser ampliamente distribuido; usted no necesita permiso para compartirlo. Si por el contrario usted necesitara permiso para publicarlo en un boletín de noticias o revista u otro medio.
- 2) Para suscribirse a este diario, usted se puede enviar un correo electrónico a la siguiente dirección: [dhingsburger@vitacls.org](mailto:dhingsburger@vitacls.org)  
\*Suscripción gratuita
- 3) Estamos actualmente aceptando contribuciones para ser publicadas en este diario. Envíe sus propuestas por correo electrónico a [dhingsburger@vitacls.org](mailto:dhingsburger@vitacls.org) o [anethercott@handstfhn.ca](mailto:anethercott@handstfhn.ca)
- 4) Cualquier comentario o sugerencia sobre los artículos publicados en este diario será bienvenido.

