

Síndrome de delección 22q11.2 sospechado o confirmado
Protocolo para estudio neonatal

I.- Hallazgos prenatales-neonatales de sospecha de delección 22q11.2

Etapas	Condición o hallazgo	Alteraciones específicas
Prenatal - Neonatal	Malformación cardíaca conotruncal	Tetralogía de Fallot, tronco arterioso, interrupción arco aórtico B, CIV
	Alteraciones del paladar/ facial	Fisura palatina úvula bífida micrognatia perfil plano
	Otras malformaciones estructurales	Riñón único/ectópico Agenesia renal/dislplasia renal arteria subclavia aberrante polihidramnios
Neonatal	Hipocalcemia / hipoparatiroidismo Hipotiroidismo	Convulsiones hipocalcémicas, Ca bajo
	Déficit tímico/inmunológico	Infecciones graves, ausencia de sombra tímica, linfopenia T
	Problemas de vía aérea Problemas de deglución Disfunción velofaríngea	Estridor Aspiración alimentación lenta o con sonda
	Rasgos faciales característicos	Orejas bajas/rotadas, nariz bulbosa, fisuras palpebrales estrechas
	Hematológicos	Trombocitopenia, macroplaquetas
	Esqueléticos	Escoliosis, hemivértebras, pie bot, clinodactilia
	Historia familiar compatible	Familiar de 1º grado con 22q11.2 o combinación de hallazgos

II.- Diagnóstico de la delección 22q11.2.

1.- Diagnóstico prenatal: Screening prenatal (DNA libre en sangre materna) tiene un bajo valor predictivo positivo por lo que un test positivo debe ser corroborado neonatalmente. Un resultado negativo en DNA libre en sangre materna no descarta el síndrome por lo que debe evaluarse según la clínica.

2.- Sospecha clínica: Sospechar síndrome de delección 22q11.2 si:

- Cardiopatías congénitas conotruncales.
- Hipocalcemia neonatal por hipoparatiroidismo.
- Fisura palatina o insuficiencia velofaríngea
- Inmunodeficiencia celular variable.
- Rasgos dismórficos, problemas de alimentación, hipotonía
- Antecedentes familiares

3.- Evaluación sospecha clínica:**Interconsultas:**

- Genetista. Evaluación clínica, consejería familiar y solicitud de estudio genético:
- ORL-Fonoaudiología
- Inmunología*
- Endocrinología*

Laboratorio e imagenología.

- Estudio Genético:
 - **MLPA del cromosoma 22[&]**,
 - **Exoma Centogene:** En caso de que exista baja sospecha clínica
- Calcio: total
- Parathormona
- T4 libre – TSH
- Hemograma[#]
- Ecocardiografía
- Ecografía abdominal
- Rx columna

*: Según nivel de sospecha

&: Se opta por MLPA como primera opción, por su buen rendimiento, costo, cobertura por sistema asegurador y por rapidez en entrega de resultados.

El examen genético debe ser autorizado por los padres, a los que se les debe explicar la alternativa del Microarray (examen de mayor sensibilidad, más caro y de mayor demora en entrega de resultados). En RCE el médico tratante debe registrar que los padres reciben información sobre alternativas diagnósticas, autorizan la realización del examen seleccionado y conocen su costo.

#: Según hallazgos y nivel de sospecha agregar citometría de flujo (fenotipo linfocitario)

Indicaciones:

- Hospitalizar según manifestaciones clínicas y hallazgos de laboratorio
- Diferir BCG hasta descartar diagnóstico o si se confirma el diagnóstico hasta verificar inmunidad.
- Al alta seguimiento con genetista, inmunólogo, neurología endocrinólogo.

Referencia

Angela E. Scheuerle , Timothy A. Geleske , Nadia Merchant , Paula C. Goldenberg , Consejo de Genética; Supervisión de la salud en niños con síndrome de delección 22q11.2: Informe clínico. *Pediatría*, agosto de 2025; 156 (2): e2025072717. 10.1542/peds.2025-072717

Donna M McDonald-McGinn, MS, LCGC,¹ Heather S Hain, PhD, MS, LCGC,¹ Beverly S Emanuel, PhD,² and Elaine H Zackai, MD, 22q11.2 Deletion Syndrome. 1999 Sep 23 [Updated 2025 May 8]

Peter Mustillo , Kthleen Sullivan, Ivan Chinn Journal of clinical immunology 2023 43 247-270

Eva Cristina Garvill, , Roxana Popescu, Irina Nuca Genes 2022 13 2083

J.A.S. Vorstman, G.R. Jalali, E.F. Rappaport, A.M. Hacker, C. Scott, Hum Mutat. 2006 August ; 27(8): 814. doi:10.1002/humu.20330.

