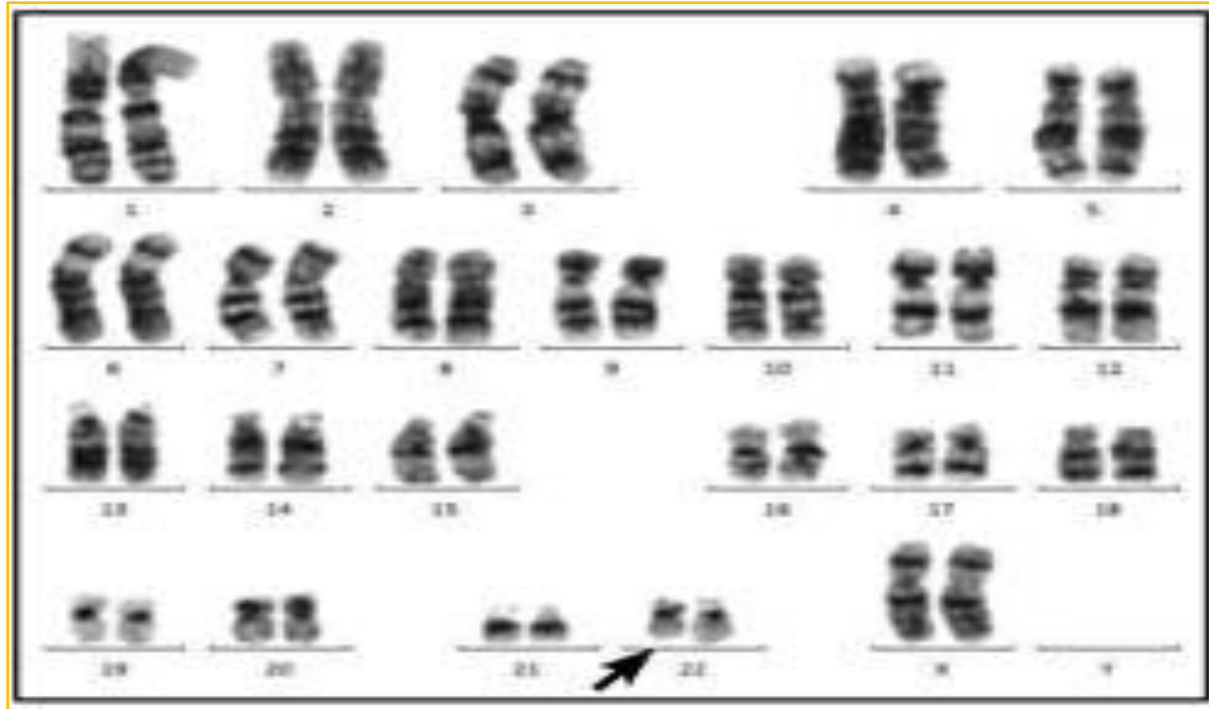


Síndrome de microdelección 22q11.2



Évelyn Cervantes García (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Dra. Eva García Cantó (Neonatología)

Anamnesis

RNT (37+2) PEG (2160 g), mujer de 3,5 días de edad remitida desde otro hospital con sospecha de malformación de vía aérea e hipocalcemia precoz asintomática

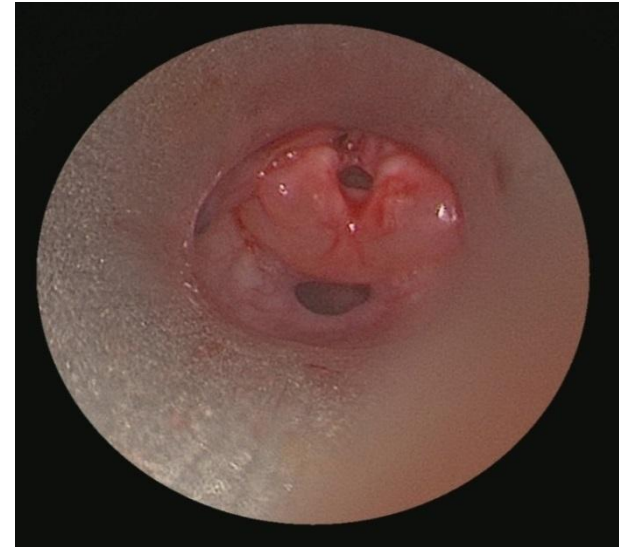
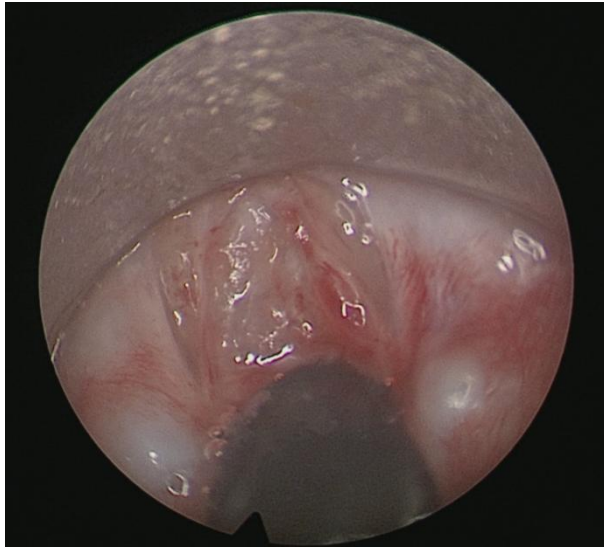
Antecedentes Gestacionales y Perinatales

- Inducción por **Polihidramnios**. Test de Apgar 6 - 7
- Esfuerzo respiratorio ineficaz, **estridor**
- Reanimación: PPI e **intubación (difícil)**
- No rasgos dismórficos

Pruebas complementarias

- **Placa de tórax:** sin alteraciones. Presencia de timo
- **Analítica sanguínea:** ↓Ca ↓PTH, leve trombopenia
- **Ecocardiografía 2D/doppler :** estenosis rama pulmonar izquierda, CIA y DAP
- **TC cervical:** imagen de baja atenuación entre vía aérea y esófago a nivel de las cuerdas vocales
- **Laringoscopia directa con toma de biopsia:** masa a nivel glótico compatible con tumor miofibroblástico

- **Fibrobroncospia:**



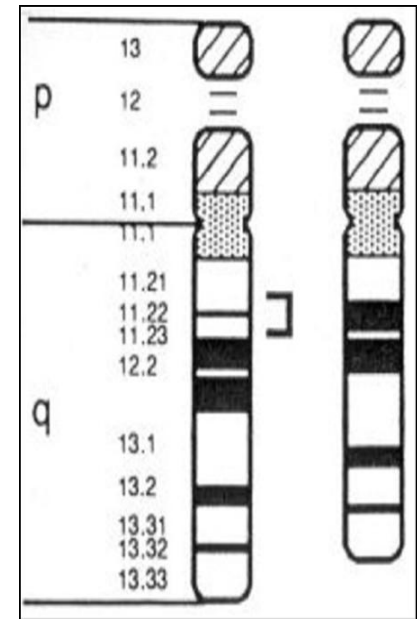
- **Reunión interdisciplinaria** (ORL, Neonatología, AP): sospecha de malformación
- **Biología molecular y citogenética:** deleción 22q11 de 2,5 mB

Evolución clínica

- **Insuficiencia respiratoria**
 - VM. Reintubaciones difíciles. Neumotórax
 - Corticoides. Traqueotomía a los 40 días de vida
- **Sepsis tardía**
- **Hipocalcemia con perfil de hipoparatiroidismo**
- **Dificultades en la alimentación**

Síndrome de microdelección 22q11.2

- Alteración cromosómica frecuente (1:4000 RN)
- **93%** casos de novo / **7%** Herencia AD
- Descritos varios síndromes de etiología común (**DiGeorge**, **VeloCardioFacial**, **Catch 22**, **Sedlackova...**)
- Trastorno en el desarrollo de **tercer y cuarto arco faríngeo**



Manifestaciones clínicas más frecuentes

- Anomalías **cardíacas** (74%) – defectos conotruncales: Tetralogía de Fallot, Interrupción arco aórtico...
- Anomalías **palatinas** (69%)
- Hipoplasia **tímica** (77%) – inmunodeficiencia células T
- **Insuficiencia respiratoria** - causa multifactorial
- **Hipoparatiroidismo – hipocalcemia** (50%)
- **Facies** característica
- Trastornos del **aprendizaje** (70-90%)
- Otras: **retraso psicomotor, trastornos espectro autista...**



Bibliografía

- Leopold C, De Barros A, Cellier C, et al. Laryngeal abnormalities are frequent in the 22q11 deletion syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.*2012; 76-36
- Cancrini C, Puliafiti P, Digilio MC, et al. Clinical features and follow-up in patients with 22q11.2 deletion syndrome. *J Pediatr.*2014;164:1475
- Mellado C. Síndromes por Microdelección. *Rev chil pediatr.*2014;75 473-482
- Azpilicueta Idarreta M, Torres Borrego J, Gilbert Pérez JJ, Ulloa Santamaría E, Frías Pérez M. Síndrome de microdelección 22q11: manifestaciones cardiorrespiratorias y utilidad de la fibrobronscopia. *An Pediatr.*2012;77:130-5
- Ballesta Martínez MJ, Guillén Navarro E, López Expósito I, Bafalliu Vidal JA, Domingo Jiménez J, Guía Torrent JM, et al. Revisión de 22 casos de delección 22q11,2: espectro fenotípico. *An Pediatr (Barc).* 2008;69: 304-10.
- Mattos Navarro P, Salvatierra Frontanilla I, Bartos Miklos A. Síndrome de delección 22q11, a propósito de un caso. *Rev Soc Bol Ped.*2007;46 : 24-8
- Del Campo Casanelles M, Pérez Rodriguez J, García Guereta L, Delicado A, Quero Jiménez J. CATCH-22: Implicaciones actuales de la microdelección en 22q11. *An Esp Pediatr.*1996;45: 341-345

