

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Síndrome de DiGeorge;
Síndrome de Deleción 22q11;
Discapacidad Intelectual

Correspondencia:

Maria Camila Gutierrez Vargas
camilagvargas06@gmail.com

Cómo citar: Gutierrez-Vargas MC, Ostos-Alfonso H, Ortiz-Sabogal AM, Rivera-Tovar GM. Síndrome deleción del 22q11.2:a propósito de dos casos. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):71.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Síndrome deleción del 22q11.2: a propósito de dos casos

Maria Camila Gutiérrez-Vargas¹, Henry Ostos-Alfonso², Ángela María Ortiz-Sabogal³, Gina María Rivera-Tovar⁴

¹ Médica. Universidad Surcolombiana. Neiva, Colombia

² Médico, Magister en genética. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia

³ Médica, Neuróloga pediatra. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia

⁴ Médica, Endocrinóloga pediatra. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia

RESUMEN

Introducción: el síndrome de deleción 22q11 fue descrito por primera vez en 1965 por el Dr. Angelo DiGeorge. Es la microdeleción cromosómica más frecuente con una prevalencia de 1 en 3 a 6000 nacidos vivos y aproximadamente 1 en 1000 fetos. Es el síndrome más asociado con cardiopatía congénita. Su presentación clínica es variable y compromete diversos sistemas.

Objetivo: describir dos casos del síndrome de DiGeorge.

Métodos: dos casos pediátricos con microdeleciones en 22q11.2, ambas de sexo femenino. La primera de 12 años, con antecedente de convulsiones. retraso global del neurodesarrollo moderado, peso de 52 kg, talla de 149 cm, perímetro cefálico de 54 cm, rasgos dismórficos, ecocardiograma con CIA tipo *Ostium secundum* pequeña. La segunda de 11 años, se desconocen antecedentes. Talla de 134 cm, peso de 30 kg, perímetro cefálico de 52 cm, rasgos dismórficos, paladar submembranoso translucina, hiperlaxitud, retraso del neurodesarrollo y conductual. Hipocalcemia asintomática y deficiencia de vitamina D.

Resultados: primer caso con cariotipo normal 46 XX [25], hibridación genómica con microdeleción en brazo largo de cromosoma 22 banda 11.21 (arr22q11.21[1864050-21463730]x1) con pérdida de 2,54 Mb y segundo caso cariotipo normal 46 XX [25], hibridación genómica con microdeleción en brazo largo del cromosoma 22 en bandas 11,21 con pérdida de 3Mb (ar22q11.21[18648855-21,800,471]x1).

Discusión y conclusión: el síndrome de deleción 22q11 tiene un fenotipo heterogéneo, sin embargo; existen características claves asociadas a la deleción que nos permite identificarlo como en nuestros casos.

REFERENCIAS

1. Cirillo A, Lioncino M, Maratea A, Passariello A, Fusco A, Fratta F, et al. Clinical Manifestations of 22q11.2 Deletion Syndrome. Vol. 18, *Heart Fail Clin* [Internet]. 2022;18(1):155–64. <https://doi.org/10.1016/j.hfc.2021.07.009>
2. McDonald-McGinn DM, Sullivan KE, Marino B, Philip N, Swillen A, Vorstman JAS, et al. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers* [Internet]. 2015 Nov;1(1):15071. Available from: <https://www.nature.com/articles/nrdp201571>