



SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q11.2, REPORTE DE UN CASO CLÍNICO.

SIERRA PINEDA, FÁTIMA¹ CRUZ RODRÍGUEZ, VANESSA.² PÉREZ HUERTA, ROSA NELIDA.² PÉREZ JARAMILLO ARY.²

¹GENÉTICA MÉDICA, HOSPITAL DE LA MUJER, iraisfatima.pineda@upaep.mx.

²SERVICIO DE NEONATOLOGÍA, HOSPITAL DE LA MUJER. CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA, HM.

²FACULTAD DE MEDICINA UPAEP.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Delección 22q11.2 (OMIM#188400) es una de las microdeleciones más frecuente en el ser humano, afectando a 1 de cada 2000 a 4000 RNV, ocurre por una delección en estado heterocigoto de 1,5 a 3,0 Mb del cromosoma 22q11.2, cerca de 40 genes se encuentran involucrados principalmente [TBX1](#). Se caracteriza por presentar hipocalcemia derivada de hipoplasia paratiroidea, hipoplasia tímica y defectos del tracto de salida del corazón. La alteración de la migración de la cresta neural cervical hacia los derivados de los arcos y bolsas faríngeas puede explicar el fenotipo.

OBJETIVO GENERAL

Identificar las características clínicas del Síndrome de Delección 22q11.2.

REPORTE DE CASO

Paciente de sexo masculino de 3 días de vida, producto de la primera gesta de madre de 18 años, padre de 20 años, originarios del estado de Puebla, sin antecedente de consanguinidad y/o endogamia, control prenatal regular con 7 consultas, ultrasonido en 7 ocasiones sin reportar malformaciones. Nace a las 37.1sdg por cesárea indicada por bradicardia fetal, Apgar 5,8, peso 2950gr, talla 46cm, PC 35cm. A la EF presenta cráneo plagiocéfalo, frente pequeña con hirsutismo, facies redonda con asimetría facial a expensas de lado derecho, hendiduras palpebrales cortas, ptosis palpebral derecha, telecanto, puente nasal amplio, nariz derecha hipoplásica, boca pequeña, labios delgados, paladar alto y ojival, micro retrognatia, pabellones auriculares con implantación baja, rotados hacia atrás y microtia GI, cuello corto, tórax ancho con teletelia, precordio normodinámico, ruidos cardiacos rítmicos, soplo sistólico GII, abdomen sin alteraciones, genitales masculinos, extremidades superiores sin alteraciones, extremidades inferiores con tibias varas y pies en aducto bilateral.



Laboratorios. PTH 11.1 pg/ml, 25 hidroxí vitamina D 19.1 ng/ml. CH. Leucos 68.80%, linfocitos 16.3%, monocitos 12.4%, Hb 16.1 g/dl, Hto 45.70%, VCM 101.80fL, HCM 35.9pg, plaquetas $167 \cdot 10^3/\mu\text{L}$. Granulaciones tóxicas.

Radiografía de Tórax. Situs solitus con levocardia, arco aórtico derecho, no se observa timo.

Ecocardiograma. Se reporta CIA tipo Ostium secundum grande, PCA, Tetralogía de Fallot con obstrucción pulmonar leve.

EEG. Actividad epileptógena

ASPECTOS BIOÉTICOS

Se cuenta con consentimiento informado.

RESULTADOS

Paciente que presenta datos fenotípicos compatibles con síndrome de microdelección 22q11.2.

CONCLUSIÓN

El Síndrome de Delección 22q11 anteriormente denominado Síndrome de Di George, presenta una gran variabilidad fenotípica, actualmente se han asociado alteraciones neurológicas como el espectro autista, esquizofrenia y déficit de atención. Se cuenta con técnicas como el análisis de microarrays para corroborar el diagnóstico.

Palabras clave: Síndrome de DiGeorge, Tetralogía de Fallot, Defectos craneofaciales.

REFERENCIAS

- [1] Alberio, A., Legitimo, A., Bertini, V., Baroncelli, GI, Costagliola, G., Valetto, A., & Consolini, R. (2022). Hallazgos clínicos, inmunológicos y genéticos en una cohorte de pacientes con el fenotipo DiGeorge sin delección 22q11.2. *Revista de medicina clínica*, 11 (7), 2025. <https://doi.org/10.3390/jcm11072025>



- [2] Motahari, Z., Moody, S. A., Maynard, T. M., & LaMantia, A. S. (2019). In the line-up: deleted genes associated with DiGeorge/22q11.2 deletion syndrome: are they all suspects?. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 11(1), 7. <https://doi.org/10.1186/s11689-019-9267-z>
- [3] Zhao Y, Diacou A, Johnston HR, Musfee FI, McDonald-McGinn DM, McGinn D, Crowley TB, Repetto GM, Swillen A, Breckpot J, Vermeesch JR, Kates WR, Digilio MC, Unolt M, Marino B, Pontillo M, Armando M, Di Fabio F, Vicari S, van den Bree M, Moss H, Owen MJ, Murphy KC, Murphy CM, Murphy D, Schoch K, Shashi V, Tassone F, Simon TJ, Shprintzen RJ, Campbell L, Philip N, Heine-Suñer D, García-Miñaur S, Fernández L; International 22q11.2 Brain and Behavior Consortium, Bearden CE, Vingerhoets C, van Amelsvoort T, Eliez S, Schneider M, Vorstman JAS, Gothelf D, Zackai E, Agopian AJ, Gur RE, Bassett AS, Emanuel BS, Goldmuntz E, Mitchell LE, Wang T, Morrow BE. Complete Sequence of the 22q11.2 Allele in 1,053 Subjects with 22q11.2 Deletion Syndrome Reveals Modifiers of Conotruncal Heart Defects. *Am J Hum Genet*. 2020 Jan 2;106(1):26-40. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.11.010. Epub 2019 Dec 20. PMID: 31870554; PMCID: PMC7077921.