

Tabla n.º 1: Características multisistémicas del síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2

Características comunes ¹	Grupos etarios relevantes			Características menos comunes selectas ²	Administración		Especialidades comúnmente involucradas (además de la medicina familiar, la pediatría, la medicina general interna, la radiología)
	Prenatal	De lactante a niño	De adolescente a adulto		ETS ³	Consideraciones o aclaraciones especiales	
Genética general <ul style="list-style-type: none"> • Características dismórficas (>90 % de los casos)⁴ • Anomalías congénitas múltiples • Discapacidad de aprendizaje/retraso mental/retraso en el desarrollo (90 %) • Polihidramnios (16 %) 	✓	✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Aborto espontáneo o muerte del lactante 	✓	Asesoramiento genético Administración médica	Genética médica Obstetricia y ginecología
Afecciones cardiovasculares (conotruncales/otras) <ul style="list-style-type: none"> • Cualquiera (incluidas las afecciones leves) (50-75 %) • Quirúrgicas (30-40 %) 	✓	✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Anillo vascular • Raíz de la aorta dilatada • Arritmias 	✓	Ecocardiograma Productos de irradiación sanguínea para cirugías en lactantes Nivel de calcio	Cirugía cardiovascular Cardiología
Afecciones palatinas y afines (75 %) <ul style="list-style-type: none"> • Habla (llanto) hipernasal y/o regurgitación nasal (>90 %) • Insuficiencia velofaríngea ± paladar hendido submucoso (el paladar hendido/labio leporino evidente es menos frecuente) • Otitis media crónica y/o exudativa • Pérdida auditiva sensorineural y/o conductiva (30-50 %) 	✓	✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Membrana laríngea • Fístula traqueoesofágica • Atresia esofágica • Fositas/papilomas preauriculares • Microtia/anotia⁷ 	✓	Terapia del habla Cirugía palatina	Patología del habla Equipo de cirugía plástica/paladar hendido Otorrinolaringología Audología
Afecciones relacionadas con la inmunidad⁵ <ul style="list-style-type: none"> • Infecciones recurrentes (35 %-40 %) • Función disminuida y/o discapacidad de las células T • Enfermedades autoinmunes 		✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Deficiencia de IgA • Inmunodeficiencia grave (0,5-1 %) 	✓	Vacunas contra la gripe Protocolo especial ⁵ para lactantes	Inmunología Reumatología Otorrinolaringología Alergia Respirología
Afecciones endocrinas <ul style="list-style-type: none"> • Hipocalcemia y/o hipoparatiroidismo (>60 %) • Hipotiroidismo (20 %), hipertiroidismo (5 %) • Obesidad (35 % de adultos) 		✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Deficiencia de la hormona de crecimiento • Diabetes de tipo II 	✓	Suplementos de vitamina D y calcio ⁶ Hormona del crecimiento Asesoramiento alimenticio / sobre ejercicio	Endocrinología Dietista
Afecciones gastroenterológicas <ul style="list-style-type: none"> • Reflujo gastroesofágico • Dismotilidad/disfagia (35 %) • Estreñimiento 	✓	✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Aspiración • Ano imperforado • Malrotación intestinal 	✓	Alimentación por sonda (Gastrostomía con funduplicatura de	Gastroenterología Cirugía general Equipo de alimentación Respirología

<ul style="list-style-type: none"> • Colelitiasis (20 %) • Hernia umbilical/inguinal 				<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad de Hirschsprung • Hernia diafragmática 		Nissen)	
Afecciones genitourinarias <ul style="list-style-type: none"> • Anomalía estructural del tracto urinario (31 %) • Evacuación urinaria disfuncional (11 %) • Agenesia renal unilateral (10 %) • Riñones displásicos multiquisticos (10 %) 	✓	✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Riñones ecogénicos/hipoplásicos • Riñón duplicado • Hidronefrosis • Hipospadias • Criptorquidismo • Útero ausente • Nefrocalcinosis 	✓	Ultrasonido Transplante	Urología Nefrología Ginecología Radiología
Oftalmología <ul style="list-style-type: none"> • Estrabismo (15 %) • Errores refractivos • Exbriotoxon posterior, vasos retinianos retorcidos⁷ 		✓		<ul style="list-style-type: none"> • Esclerocórnea • Coloboma • Ptosis 	✓	Examen ocular	Oftalmología
Afecciones esqueléticas <ul style="list-style-type: none"> • Escoliosis (45 %; el 6 % requiere cirugía) • Anomalías de la espina cervical/vértebras torácicas en mariposa • Dolores idiopáticos en las piernas durante la niñez • Hoyuelo sacral 	✓	✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Compresión de la médula espinal • Craneosinostosis • Polidactilia preaxial y posaxial en las extremidades superiores/inferiores 	✓	Radiografías Ortesis	Ortopedia Neurocirugía Radiología Cirugía general Cirugía de la mano Fisioterapia
Hematología/Oncología <ul style="list-style-type: none"> • Trombocitopenia (30 %) • Esplenomegalia (10 %) 		✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Trombocitopenia idiopática • Síndrome de Bernard-Soulier • Neutropenia autoinmune • Leucemia, linfoma, hepatoblastoma 	✓	Seguimiento	
Afecciones neurológicas <ul style="list-style-type: none"> • Convulsiones recurrentes (a menudo hipocalcémicas) (40 % de los adultos) • Epilepsia espontánea (5 %) 		✓	✓	<ul style="list-style-type: none"> • Polimicrogiria • Anomalías del cerebelo • Defectos del tubo neural • Migrañas abdominales 	✓	Niveles de calcio, magnesio Electroencefalografía (EEG) Resonancia magnética (IRM)	Neurología
Crecimiento y desarrollo <ul style="list-style-type: none"> • Retraso en el desarrollo • Retrasos motores/del habla (>90 %) • Discapacidades de aprendizaje (>90 %); retraso mental (~35 %) • Baja estatura (20 %) 	✓	✓	✓		✓	Intervención temprana Lenguaje de señas Apoyo educativo Asesoramiento vocacional	Pediatría del desarrollo Patología del habla Terapia ocupacional/física Neuropsicología Psicología educativa
Trastornos neuropsiquiátricos Trastornos psiquiátricos (60 % de adultos) <ul style="list-style-type: none"> • Trastornos de la niñez (p. ej. déficit de atención, trastornos del espectro autista) • Ansiedad y trastornos depresivos • Esquizofrenia y otros trastornos psicóticos (>20 %) 		✓	✓		✓	Seguimiento Tratamientos estándar	Psiquiatría Pediatría del desarrollo
Otras <ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad respiratoria no infecciosa (10-20 %) 		✓	✓		✓		Respirología/Pulmonar/Anestesia

<ul style="list-style-type: none"> • Seborrea o dermatitis (35 %); acné grave (25 %) • Dislocación de la rótula (10 %) • Problemas dentales: hipoplasia del esmalte dentario/caries crónicas (común) • Várices (10 %) 						Dermatología Reumatología Ortopedia Odontología Cirugía vascular
---	--	--	--	--	--	--

¹ Los índices son cálculos estimativos de la prevalencia de características durante toda la vida de una persona que padece el Síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2 (22q11DS) y variarán conforme a la manera en que se detecten los casos y la edad del paciente. Las características incluidas tienen una prevalencia del >1 % en el síndrome 22q11DS y sus índices son significativamente más elevados que los cálculos estimativos para la población general.

² Un selecto (y algo arbitrario) grupo de características poco frecuentes dignas de mención para el síndrome 22q11DS. Destacamos aquellas que necesitan un tratamiento activo.

³ Seguimiento, investigaciones y administración estándar conforme a las afecciones pertinentes.

⁴ Las características faciales distintivas incluyen un rostro largo y angosto, malares planos, ojos encapotados, nariz tubular con punta protuberante, hipoplasia de las alas nasales, hoyuelos o arrugas en la nariz, boca pequeña, orejas pequeñas y protuberantes con hélices arrugadas o dobladas al extremo y facies del llanto asimétrico.

⁵ Solamente para los lactantes: minimizar la exposición a infecciones; evitar las vacunas vivas al principio; productos CMV negativo para irradiación sanguínea; vacunas contra la gripe; profilaxis RSV.

⁶ Todos los pacientes deben recibir suplementos de vitamina D; aquellos que presenten hipocalcemia comprobada y/o hipoparatiroidismo relativo o absoluto pueden requerir los suplementos recetados en forma hormonal (p. ej. calcitriol) bajo supervisión de un endocrinólogo.

⁷ Puede ser importante para fines de diagnóstico.

Tabla n.º 2. Evaluaciones recomendadas para el Síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2*

Evaluación	En la etapa de elaboración del diagnóstico	Período de lactancia (0 a 12 meses)	Edad preescolar (1 a 5 años)	Edad escolar (6 a 11 años)	Adolescencia (12 a 18 años)	Adulthood (>18 años)
Calcio ionizado, PTH ¹	●	●	●	●	●	●
TSH (anual)	●		●	●	●	●
Recuento sanguíneo completo (CBC) y análisis diferenciales (anuales)	●	●	●	●	●	●
Evaluación inmunológica ²	●	● ³	● ³			
Oftalmología	●		●			
Evaluación del paladar ⁴	●	●	●			
Audología	●	●	●			●
Columna cervical (>4 años de edad)			● ⁵			
Análisis de escoliosis	●		●		●	
Evaluación dental			●	●	●	●
Ultrasonido renal	●					
Electrocardiograma (ECG)	●					●
Ecocardiograma	●					
Desarrollo ⁶	●	●	●			
Rendimiento escolar				●	●	
Socialización / funcionamiento	●	●	●	●	●	●
Psiquiatría / emocional / conductual ⁷	●		●	●	●	●
Revisión de los sistemas	●	●	●	●	●	●
Estudios para detectar la supresión en los padres	●					
Asesoramiento genético ⁸	●				●	●

* Estas recomendaciones fueron propuestas en 2010. No hemos pretendido realizar una inclusión integral de propuestas. Los patrones locales de práctica pueden variar.

¹ En la prueba de niveles de calcio realizada durante el período de lactancia (entre los 3 y los 6 meses de edad), cada 5 años durante la niñez y cada 1 o 2 años con posterioridad. Estudios anuales de tiroides. Verificar el nivel de calcio con anterioridad y posterioridad a la operación y en forma periódica durante el embarazo.

² Además del CBC con análisis diferenciales, realizar una citometría en los recién nacidos y una citometría, análisis de inmunoglobulinas y de la función de las células T entre los 9 y los 12 meses de edad. La opinión de los expertos se encuentra dividida respecto de la necesidad de realizar un análisis de inmunidad en ausencia de características clínicas.

³ Evaluar la función inmune con anterioridad a la administración de vacunas vivas (ver nota al pie n.º 2).

⁴ Durante el período de lactancia: visualizar el paladar y evaluar la presencia de problemas de alimentación y/o regurgitación nasal. En niños y adultos: evaluar la calidad del habla nasal.

⁵ Radiografías de la columna cervical para detectar anomalías: vistas anterior/posterior, lateral, extensión, boca abierta, base del cráneo. La opinión de los expertos se encuentra dividida respecto de la conveniencia de realizar radiografías de rutina. Los síntomas de una compresión de la médula indican una derivación urgente a un especialista en neurología.

⁶ Los retrasos motores del habla/lenguaje son comunes; una derivación rápida para una intervención temprana en caso de algún retraso puede ayudar a optimizar los resultados.

⁷ Estar alerta para detectar cambios en la conducta, el estado emocional y el pensamiento, incluyendo alucinaciones y delirios. En los adolescentes y adultos, la evaluación incluiría las conductas de riesgo (actividad sexual, uso de alcohol/drogas, etc.).

⁸ Consultar el texto para más detalles.

Tabla n.º 3: Precauciones y consideraciones importantes para pacientes con síndrome de supresión del cromosoma 22q11.2

Característica	Sugerencias para la administración
Neumonía por aspiración	Puede ser necesaria succión y fisioterapia de pecho como medidas de prevención; las porciones pequeñas de comida pueden ayudar; con frecuencia se necesita alimentación por sonda.
Disfunción autonómica	Supervisión perioperatoria y posoperatoria precisa y en momentos de gran estrés biológico (p. ej. infecciones, crisis médicas graves) y suministro del apoyo necesario.
Complicaciones quirúrgicas de todo tipo con una probabilidad un tanto más elevada en comparación a otros pacientes (sangrado, atelectasia, convulsiones, dificultad para la intubación).	Supervisión perioperatoria y posoperatoria precisa, incluyendo la administración de calcio ionizado, el control de los niveles de oxígeno. Disponibilidad del equipo para intubaciones menores.
Lúmenes estrechos (p. ej. vías respiratorias, canal espinal, conductos auditivos externos).	Puede ser necesario un equipo de intubación más pequeño. A menudo se necesita el uso de jeringas en las orejas para maximizar la audición.
Anatomía anormal (en cualquier parte del cuerpo)	Investigaciones preparatorias y consideraciones previas a la cirugía
Anatomía vascular anormal	Tenga en cuenta la angiografía por resonancia magnética antes de la faringoplastia.
La adenoidectomía puede empeorar la insuficiencia velofaríngea.	Tenga en cuenta el riesgo/beneficio.
Intervención en el colgajo faríngeo posterior puede generar apnea del sueño.	Tenga en cuenta el riesgo/beneficio.
El riesgo de hipocalcemia aumenta en momentos de estrés biológico (p. ej. cirugía, infección, quemaduras, periparto).	Supervisión de los niveles de calcio ionizado y contemplación de una dosis aumentada de vitamina D y/o tratamiento con calcio.
Factores que empeoran la hipocalcemia (p. ej. alcohol, bebidas gasificadas, pancreatitis).	Minimizar la ingesta de alcohol y bebidas gasificadas; precaución adicional con la pancreatitis; supervisar los niveles de calcio en mayor detalle.
Los tratamientos para la hipocalcemia pueden causar nefrocalcinosis.	Supervisar de cerca la terapia.
Diátesis espasmógena	Tenga en cuenta las convulsiones mioclónicas, ausentes o generalizadas con torpeza/tropezos manifiestos, baja concentración o caídas, respectivamente; investigue los bajos niveles de calcio y magnesio y asegure un tratamiento adecuado; tenga en cuenta el uso de antiepilépticos como medicamentos coadyuvantes para otros medicamentos que a menudo disminuyen el umbral convulsivo (p. ej. clozapina, otros medicamentos antipsicóticos).
Sensibilidad a la cafeína.	Reduzca la ingesta de cafeína, especialmente cola y/o bebidas «energizantes» y café; téngala en cuenta como un factor contribuyente a la ansiedad y/o agitación y/o temblores.
Los retrasos en el desarrollo son comunes en todos los aspectos del desarrollo, estructural y funcional.	Si se anticipa una trayectoria más lenta y capacidades variables con el transcurso del tiempo, y se brindan los apoyos necesarios, se puede ayudar a reducir las frustraciones y maximizar la función. Una buena equivalencia entre las expectativas y demandas del entorno y las capacidades sociales y cognitivas del individuo minimizará el riesgo de estrés crónico y explotación.
Necesidad aumentada de sueño	Si se duerme en forma regular y la persona se acuesta temprano y tiene más horas de sueño que otras personas de la misma edad se puede ayudar a reducir la irritabilidad y mejorar el aprendizaje y el funcionamiento.
Necesidad aumentada de contar con una estructura, rutina, certeza y monotonía.	Los ajustes en el entorno para mejorar la estabilidad y restringir los cambios pueden ayudar a reducir la ansiedad y la frustración.
Estreñimiento	Considérelo una causa de agitación y/o dolor con pacientes verbales y no verbales. Medidas rutinarias, incluyendo hidratación, ejercicio, fibras, rutina de deposición.

Tendencia a formar quistes de todo tipo	Rutina
Complicaciones durante el embarazo	Estresante biológico para el individuo en el contexto de sus características y riesgos asociados. Por ejemplo: hipocalcemia, cardiopatía congénita en adultos, enfermedades psiquiátricas, diatesis espasmógena y situación social.