

Prevalencia relativa de microdeleción 22Q11.2 en pacientes pediátricos y adultos asistidos en la ciudad de Córdoba.

Rossi, Norma Teresa y Juaneda, Ernesto y Orellana, Julio y Nuñez, María y Sturich, Alicia y Montes, Cecilia del Carmen y Cháves, Alejandra y Schumiachkin, Ruth y Botterón, Mariana y Pereyra, Blanca L. (2012) *Prevalencia relativa de microdeleción 22Q11.2 en pacientes pediátricos y adultos asistidos en la ciudad de Córdoba*. [Proyecto de Investigación]

El texto completo no está disponible en este repositorio. ([Solicitar una copia](#))

Resumen

La microdeleción intersticial 22q11.2, es la más frecuentes en humanos; se estima una prevalencia de 1/ 4000 recién nacidos, presentando una marcada variabilidad Clínica que abarca Síndrome de Di George, Velocardiofacial, Cayler, cardiopatías conotruncales aisladas, formas autosómicas dominantes de Opitz BBB y un subtipo de esquizofrenia caracterizada por dismorfias y disfunción cognitiva. Hipótesis: en nuestro medio existe un subdiagnóstico de esta patología especialmente adultos con problemas de comportamiento tardíos, probablemente atribuible al desconocimiento de la gran variabilidad fenotípica. Objetivos: estimar la prevalencia relativa de microdeleción 22q11.2 en nuestro medio. Correlacionar los hallazgos clínicos con la citogenética de alta resolución y molecular. Diagnosticar las formas heredables. Material y Método: se evaluarán prospectivamente los pacientes derivados por los servicios de cardiología, cardiocirugía, inmunología, psiquiatría que reúnan criterios clínicos de sospecha de microdeleción 22q11.2 desde octubre de 2009 hasta septiembre de 2011. Se excluirán pacientes con cardiopatías conotruncales, insuficiencias velopalatinas, inmunodeficiencias y esquizofrenia encuadradas en otros diagnósticos. Se solicitará consentimiento informado. Se realizará evaluación clínica en el consultorio de Genética Médica. Se efectuará citogenética con técnicas de alta resolución e hibridación in situ fluorescente (FISH). A los progenitores de los pacientes positivos se les realizará igual evaluación clínica y de laboratorio. Resultados: se espera realizar diagnóstico de certeza de microdeleción 22q11.2 en el 90% de los Síndromes de Di George/Velocardiofacial, 20% de las anomalías conotruncales aisladas, 7 al 10% de las formas heredables, 2% de pacientes con esquizofrenia; en este último grupo; el porcentaje puede ascender a un 6%, según datos publicados, si se eligen subpoblaciones de pacientes con retraso del desarrollo, dismorfias, antecedentes de trastornos en el aprendizaje y el lenguaje, voz nasal, historia de hipocalcemia y de aplasia o hipoplasia tímica. Importancia del proyecto: realizar diagnóstico precoz de esta entidad en pacientes pediátricos, adultos con esquizofrenia y formas heredables, lo que permitirá realizar un abordaje interdisciplinario integral de estos individuos y su familia, contribuyendo a un uso racional de los recursos disponibles para optimizar la calidad del servicio de salud. Pertinencia: en relación al tema "innovación y desarrollo tecnológico en medicamentos y tecnología médica" se realizarán técnicas de citogenética molecular (hibridación in situ fluorescente-FISH), indicadas para realizar diagnóstico de certeza de la enfermedad, tanto en las formas esporádicas como en las heredables.

Tipología documental: Proyecto de Investigación

Palabras clave: Síndrome de Microdeleción. Di George. Velocardiofacial. Esquizofrenia. Cardiopatías conotruncales

Descriptores: [R Medicina > R Medicina \(General\)](#)
[R Medicina > RJ Pediatría](#)

Unidad [Universidad Católica de Córdoba > Facultad de Ciencias Químicas](#)

Académica: [Universidad Católica de Córdoba > Facultad de Medicina](#)