

Prevalencia relativa de Microdelección 22q11.2 en una muestra de pacientes asistidos en el Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba. Importancia de la detección precoz para establecer medidas de prevención y rehabilitación

Rossi, Norma Teresa y Juaneda, Ernesto y Sturich, Alicia y Pereyra, Blanca L. y Cháves, Alejandra y Schumiachkin, Ruthy Montes, Cecilia del Carmen y De Rossi, Carlos y Orellana, Julio y Olsen, Ernesto y Mauro, Alicia y Bevilacqua, Liliana(2009) *Prevalencia relativa de Microdelección 22q11.2 en una muestra de pacientes asistidos en el Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba. Importancia de la detección precoz para establecer medidas de prevención y rehabilitación.* [Proyecto de Investigación]

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

Resumen

Anomalías conotruncuales – Hibridación in situ Fluorescente La microdelección cromosómica 22q11.2, es la más frecuente en humanos. Se estima una prevalencia de 1 cada 4000 recién nacidos, presentando una variabilidad clínica que abarca: Síndrome de DiGeorge, Velo-Cardio-Facial, anomalías cardíacas conotruncuales aisladas, entre otras, hasta la descripción de pacientes con microdelección subclínica. Actualmente todos estos pacientes son denominados como Síndromes de Microdelección 22q. Hipótesis de trabajo: existe en nuestro medio un subdiagnóstico atribuible al desconocimiento de la gran variabilidad fenotípica, sospechándose sólo los casos clásicos. Objetivos: -Estimar la prevalencia relativa de microdelección 22q11.2 en una muestra de pacientes asistidos en el Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba. - Correlacionar los datos clínicos con la citogenética clásica y molecular. -Diagnosticar las formas heredables para realizar asesoramiento familiar.

Tipología documental: Proyecto de Investigación

Información adicional: Inicio del proyecto: año 2006.

Palabras clave: Ciencias de la Salud. Síndrome de Microdelección 22 q11.2. Síndrome de DiGeorge. Síndrome Velocardiofacial. Anomalías conotruncuales. Hibridación in situ Fluorescente

Descriptores: [R Medicina > R Medicina \(General\)](#)
[R Medicina > RJ Pediatría > RJ101 Salud del Niño. Servicios de salud infantil](#)

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