


**HOSPITAL DEL NIÑO DR. JOSÉ RENÁN ESQUIVEL
DEPARTAMENTO DE MEDICINA
SERVICIO DE GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA
PROTOCOLO DE ATENCIÓN INTEGRAL PARA EL SÍNDROME DE
DELECIÓN 22Q11.2 (SÍNDROME DE DIGEORGE)**

1. AUTORES
2. REVISORES
3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS
4. JUSTIFICACIÓN
5. ALCANCE
6. PROPÓSITO
7. OBJETIVOS GENERALES
8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS
9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD
10. NOMBRE DE LAS ENFERMEDADES
11. EPIDEMIOLOGÍA
12. DEFINICIÓN
13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS
14. TRATAMIENTO
15. CRITERIOS DE REFERENCIA
16. SEGUIMIENTOS/CONTROLES
17. REFERENCIAS
18. ANEXOS.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 2 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

1. **AUTOR:** Dra. Teresa Chávez. Servicio de Genética del Hospital del Niño José Renán Esquivel.
2. **REVISORES:** Dra. Indira Herrera, Dra. Mirna chung, Dr. Oleg Saldaña. Servicio de Genética y Genómica Hospital del Niño de Panamá José Renán Esquivel.
3. **DECLARACIÓN DE CONFLICTO DE INTERÉS:** El autor y los revisores que contribuyeron en la elaboración y revisión de este documento declaran que no existen conflictos de intereses que puedan influir en el contenido.

4. JUSTIFICACIÓN

El Síndrome de DiGeorge es la microdelección cromosómica más frecuente en humanos. Debido a su presentación multisistémica (cardiopatías, inmunodeficiencia, hipocalcemia), requiere un abordaje estandarizado para reducir la morbimortalidad y mejorar la calidad de vida a largo plazo.

5. ALCANCE

Este protocolo aplica a pacientes pediátricos atendidos en las áreas de consulta externa, urgencias y hospitalización del Hospital del Niño.

6. PROPÓSITO

Estandarizar las acciones de diagnóstico, tratamiento y seguimiento multidisciplinario para asegurar una atención oportuna y coordinada.

7. OBJETIVO GENERAL


Optimizar el manejo clínico de los pacientes con Síndrome de DiGeorge mediante una guía basada en evidencia que permita la detección temprana de complicaciones y la intervención integral.

8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Establecer criterios diagnósticos claros basados en clínica y genética.
- Guiar el manejo médico de la hipocalcemia y la inmunodeficiencia.
- Definir el seguimiento periódico necesario por subespecialidades.

9. ANTECEDENTES LOCALES

En Panamá, se reportan casos asociados principalmente a cardiopatías congénitas complejas atendidas en este centro, con una incidencia estimada similar a la internacional (1:4000 nacidos vivos). Sin embargo no hay una casuística para el síndrome de di George como tal.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 3 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

10. NOMBRE DE LA ENFERMEDAD (CIE-10)

Q93.81: Síndrome de microdelección 22q11.2 (Síndrome de DiGeorge).

11. EPIDEMIOLOGÍA

Incidencia General: Se estima tradicionalmente en 1 de cada 4,000 nacidos vivos. Sin embargo, estudios recientes con cribado neonatal sugieren que la cifra real podría ser mayor, acercándose a 1 de cada 2,000 o 3,000.

Prevalencia Prenatal: Es significativamente más alta, estimada en 1 de cada 1,000 fetos. La diferencia con la tasa de nacidos vivos se debe a la pérdida gestacional espontánea, a menudo causada por defectos cardíacos graves.

Afecta por igual a hombres y mujeres, sin distinción clara de raza o etnia.

12. DEFINICIÓN

Trastorno causado por la delección del brazo largo del cromosoma 22. Se caracteriza por un desarrollo defectuoso de la tercera y cuarta bolsas faríngeas, resultando en hipoplasia del timo y paratiroides, anomalías como truncas cardíacas y rasgos faciales característicos.


Su Origen Genético se debe a:

- **Mutaciones "De Novo":** Aproximadamente el 90% - 93% de los casos ocurren de forma espontánea
- **Casos Heredados:** Entre el 7% y el 10% se heredan de uno de los padres (patrón autosómico dominante). En estos casos, el progenitor puede tener síntomas leves.
- Aunque el síndrome varía mucho entre individuos, las estadísticas de afectación son:
 - Anomalías Cardíacas: Presentes en el 74% de los pacientes.
 - Inmunodeficiencia: Alrededor del 75% - 77% presentan algún grado de déficit inmunitario (timo hipoplásico).
 - Hipocalcemia: Un 64% la presenta, especialmente en el periodo neonatal.
 - Dificultades de Aprendizaje: Afectan al 70% - 90% de los casos.

13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

• **Signos sugerentes:** Cardiopatía como truncal (Tetralogía de Fallot, interrupción del arco aórtico), hipocalcemia neonatal persistente, hendidura palatina y dismorfismo facial (orejas de implantación baja, filtrum corto).

• **Confirmación:** Estudio citogenético (FISH para 22q11.2) o Microarrays (CMA).
 Figura 3.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 4 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

14. HALLAZGOS DE LABORATORIO

- **Electrolitos:** Calcio total e iónico disminuidos, fósforo elevado.
- **Inmunología:** Linfopenia de células T (especialmente CD3+ y CD4+).
- **Hormonal:** Niveles bajos de Hormona Paratiroidea (PTH).

15. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- **Asociación CHARGE:** Es un patrón de malformaciones genéticas (gen CHD7) que incluye coloboma ocular, defectos cardíacos, atresia de coanas, retraso en el crecimiento, anomalías genitourinarias y malformaciones en el oído.
- **Embriopatía por Ácido Retinoico/Diabetes Materna:** Son defectos congénitos causados por factores externos (teratógenos); el ácido retinoico afecta el desarrollo de la cresta neural, mientras que la diabetes mal controlada altera la organogénesis fetal temprana.

16. TRATAMIENTO


- **Tratamiento Médico:**
 - **Gluconato de Calcio:** 100-200 mg/kg/día vía IV en crisis, seguido de suplemento oral.
 - **Calcitriol:** 0.01 a 0.05 mcg/kg/día.
 - **Antibióticos Profilácticos:** (Trimetoprim-Sulfametoxazol) si hay deficiencia severa de células T.
- **Procedimientos Quirúrgicos:**
 - Corrección de cardiopatías congénitas.
 - Cirugía de paladar hendido.

17. CRITERIOS DE REFERENCIA

Todo paciente con sospecha clínica debe ser referido a: Genética, Cardiología, Inmunología y Endocrinología.

18. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Depende de la severidad de la cardiopatía y el grado de inmunodeficiencia. Existe riesgo incrementado de trastornos del neurodesarrollo y enfermedades autoinmunes en la adolescencia..

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 5 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Supervivencia Infantil y Cirugía Cardíaca

El factor determinante del pronóstico vital inmediato es la gravedad de las cardiopatías congénitas. Actualmente, más del 90% de los niños con defectos cardíacos corregibles sobreviven a la infancia gracias a las técnicas quirúrgicas modernas. Sin la intervención adecuada en los primeros meses, las anomalías del arco aórtico o del tronco arterial representarían un riesgo crítico.

Estabilización del Sistema Inmune y Endocrino

A diferencia de otras condiciones, la inmunodeficiencia suele mejorar con la edad. El tejido tímico existente tiende a compensar la producción de células T durante la infancia. De igual forma, la hipocalcemia suele ser más difícil de manejar en el periodo neonatal y tiende a estabilizarse en la niñez, aunque puede reaparecer en etapas de estrés fisiológico (pubertad o embarazo).

Desarrollo Cognitivo y Aprendizaje


La mayoría de los pacientes presentan un coeficiente intelectual en el rango de discapacidad intelectual leve a normal-bajo. El pronóstico educativo es favorable si se implementan apoyos tempranos. El perfil típico incluye mejores habilidades verbales que viso espaciales o matemáticas, y un desarrollo del lenguaje que, aunque retrasado inicialmente, suele funcionalizarse bien en la etapa escolar.

Salud Mental: El Desafío de la Aduldez

El pronóstico psiquiátrico es uno de los aspectos más vigilados en la evolución del síndrome. Alrededor del 25-30% de los adultos jóvenes desarrollan trastornos psicóticos, específicamente esquizofrenia. La detección precoz de síntomas de ansiedad, TDAH o cambios en el comportamiento durante la adolescencia es crucial para mejorar la calidad de vida a largo plazo.

Calidad de Vida y Autonomía

En 2026, la mayoría de los adultos con Síndrome de DiGeorge alcanzan una vida independiente o semi-independiente. Muchos logran completar estudios técnicos o universitarios y mantener empleos, aunque a menudo requieren un seguimiento médico periódico (especialmente cardiológico y psiquiátrico). La esperanza de vida se acerca cada vez más a la de la población general, siempre que no existan complicaciones cardíacas graves residuales.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 6 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

19. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE/FAMILIA

- Asesoría genética para los padres.
- Evitar vacunas de virus vivos si la inmunodeficiencia es severa (previo aval de Inmunología).
- Integración a programas de estimulación temprana y apoyo escolar.
- Identificación Médica: El niño debe llevar siempre una pulsera o tarjeta que indique "Síndrome de DiGeorge - Riesgo de Hipocalcemia".
- Situaciones de Estrés: Los niveles de calcio suelen bajar durante fiebres, infecciones, cirugías o periodos de mucho estrés físico. En estos casos, se debe vigilar el doble.
- Suplementación: Nunca suspenda el calcio o la vitamina D sin supervisión médica, incluso si el niño se siente bien.
- Estar pendiente de signos de hipocalcemia detallados a continuación

Signos de Hipocalcemia

Signos en Recién Nacidos y Lactantes

En los bebés, los síntomas pueden ser sutiles o confundirse con hambre o cansancio. Preste atención a:

- **Irritabilidad extrema:** Llanto inconsolable sin causa aparente.
- **Temblores:** Movimientos bruscos o temblores en manos y pies al mover al bebé.
- **Dificultad para alimentarse:** Succión débil o rechazo de la toma.
- **Estridor:** Un sonido agudo al respirar (causado por espasmos en la laringe).
- **Letargia:** El bebé está excesivamente adormilado o "flojo" (hipotonía).


Signos en Niños Mayores y Adultos

Ellos pueden comunicar sensaciones físicas antes de que ocurra una crisis:

- **Parestesias:** Sensación de hormigueo o "alfileres" en los labios, la lengua, las yemas de los dedos o los pies.
- **Calambres musculares:** Dolores repentinos y fuertes en piernas o manos.
- **"Mano de partero":** Un espasmo involuntario donde los dedos se juntan y la muñeca se dobla (signo de Trousseau).
- **Contracciones faciales:** Pequeños tics al tocar la mejilla (signo de Chvostek).

Signos de Emergencia

- **Convulsiones:** Cualquier tipo de movimiento convulsivo o pérdida de conciencia.
- **Tetania:** Espasmos musculares prolongados y dolorosos que no cesan.
- **Dificultad respiratoria:** Sensación de opresión en la garganta o falta de aire.


	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 7 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

20. MEDIDAS PREVENTIVAS Y DE CONTROL

Monitorización estricta de niveles de calcio durante periodos de estrés o enfermedad.

21. SEGUIMIENTO / CONTROLES

- a) Cardiología (Prioridad Inicial)
 - Evaluación: Ecocardiograma al diagnóstico para detectar anomalías del arco aórtico o defectos troncoconales (Tetralogía de Fallot, comunicación interventricular).
 - Seguimiento: Depende de la lesión específica; seguimiento anual o bianual para vigilar la función valvular y la presión arterial.
- b) Inmunología e Infectología
 - Evaluación: Citometría de flujo (recuento de células T) y niveles de inmunoglobulinas.
 - Acción: Evaluar la función del timo.
 - Precaución: Evitar vacunas de virus vivos si hay inmunodeficiencia severa.
 - Tratamiento profiláctico de infecciones si es necesario.
- c) Endocrinología
 - Metabolismo: Monitoreo frecuente de calcio e ionograma (riesgo de hipocalcemia por hipoparatiroidismo), especialmente en periodos de estrés o cirugía.
 - Crecimiento: Vigilancia de la función tiroidea (TSH/T4) y del crecimiento estatural anualmente.
- d) Otorrinolaringología (ORL) y Fonoaudiología
 - Evaluación: Examen de la función velo faríngea (paladar hendido submucoso o insuficiencia).
 - Seguimiento: Audiometrías periódicas (riesgo de otitis media recurrente) y terapia del lenguaje temprana para abordar el retraso en el habla.
- e) Nefrología
 - Ecografía renal al diagnóstico para descartar agenesia o anomalías estructurales.
- f) Genética
 - Asesoramiento familiar y confirmación diagnóstica mediante FISH o microarrays (CMA).
- g) Salud Mental (psicología y psiquiatría) y Neurología
 - Infancia: Evaluación del desarrollo motor y cognitivo.


	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 8 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

- Adolescencia/Adultez: Cribado psiquiátrico proactivo. Existe un riesgo incrementado (aprox. 25-30%) de desarrollar esquizofrenia o trastornos de ansiedad en la etapa adulta joven.

Tabla 1. Pruebas Periódicas


Especialidad	Prueba Frecuente	Frecuencia Sugerida
Analítica	Calcio, Fósforo, PTH	Cada 6-12 meses
Inmunología	Hemograma y Subpoblaciones T	Anual (o según clínica)
ORL	Audiometría	Cada 12-24 meses
Salud mental	Evaluación conductual	En cada transición de etapa escolar

22.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 9 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

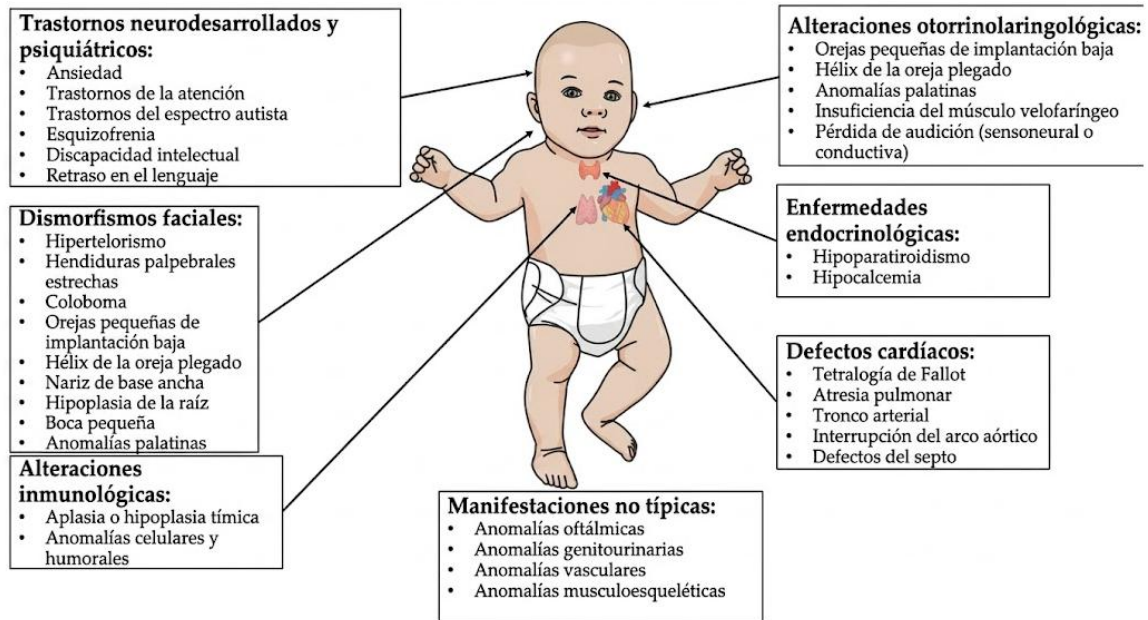
REFERENCIA

1. **McDonald-McGinn DM, et al.** 22q11.2 deletion syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*. 2021;7(1).
2. **Lidsky K, et al.** Immunologic manifestations in 22q11.2 deletion syndrome: A 2024 update on management. *Journal of Clinical Immunology*. 2024.
3. **Zhu X, et al.** Cardiovascular malformations in 22q11.2 deletion syndrome: Genetics and management. *Current Opinion in Pediatrics*. 2023;35(5).
4. **Fung WL, et al.** Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. *Genetics in Medicine*. 2022.
5. **International 22q11.2 Foundation.** Clinical Practice Guidelines for 22q11.2 Deletion Syndrome. *Updated 2025*.
6. **García-Miñaur S, et al.** Actualización en el diagnóstico y manejo del síndrome de delección 22q11.2. *Anales de Pediatría*. 2023.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 10 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

23. ANEXOS

Figura 1. Características clínicas de Síndrome de Digeorge



Fuente: Gemini. (2026). Diagrama esquemático de las características faciales del Síndrome de DiGeorge [Imagen generada por IA]. Google.

Figura 2. Diagrama esquemático de características faciales del Síndrome de Di-George


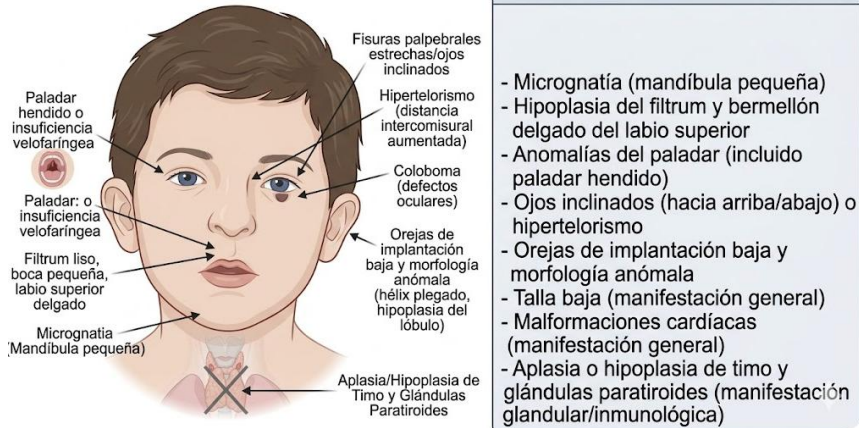
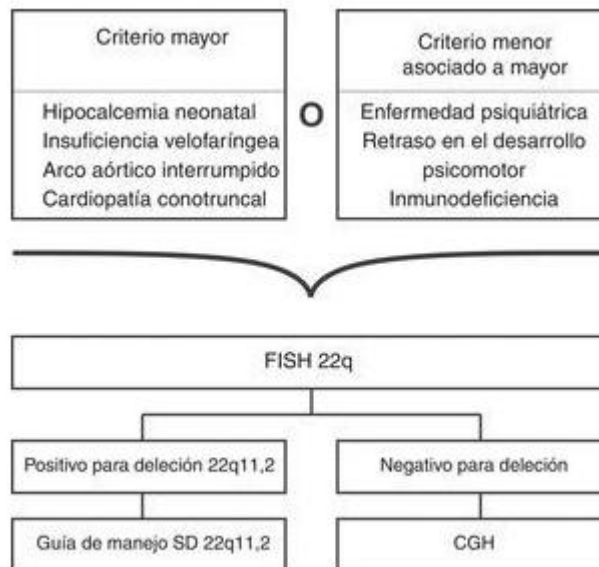
	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 11 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	


DIAGRAMA ESQUEMÁTICO: CARACTERÍSTICAS FACIALES DEL SÍNDROME DE DIGEORGE (CATCH 22)



Fuente: Gemini. (2026). Diagrama esquemático de las características faciales del Síndrome de DiGeorge [Imagen generada por IA]. Google.

Figura 3. Algoritmo diagnóstico



	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 12 de 12
	Título: Protocolo de atención integral del Síndrome de DiGeorge	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Fuente: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-colombiana-cardiologia-203-articulo-sindrome-delecion-22q11-bases-embriologicas-S0120563316300523>