

RECOMENDACIONES DELECIÓN

CARDIOLOGÍA:

Las anomalías cardíacas congénitas son frecuentes e incluyen anomalías que afectan a los grandes vasos de salida del corazón, conocidas como anomalías troncoconales (tetralogía de Fallot, interrupción del arco aórtico y truncus arterioso), y el defecto de cierre del tabique interventricular perimembranoso. En algunos casos se detectan en una exploración ecográfica prenatal, y el resto de las veces se manifiestan clínicamente y se diagnostican poco después del nacimiento.

Recomendación: Realizar una **exploración cardiológica completa en el momento del diagnóstico**, si no se ha realizado con anterioridad. Si la exploración es normal, habitualmente no es necesario hacer seguimiento.

HIPOCALCEMIA:

Es más frecuente en el periodo neonatal y raramente persiste a lo largo de la vida. Más adelante puede desencadenarse por situaciones de estrés (p.ej. intervención quirúrgica, infección grave) o por un aumento de las necesidades en determinadas etapas de la vida (p.ej. pubertad, gestación). Se considera que estos trastornos de la regulación del calcio se relacionan también con la predisposición a caries dentales.

Recomendación: Comprobar los **niveles de calcio iónico y hormona paratiroidea (PTH) cada tres meses durante los dos primeros años de vida, y anualmente a partir de entonces**. En caso de hipocalcemia, derivar al endocrinólogo para considerar el tratamiento con suplementos de calcio y derivados de vitamina D. Comprobar los niveles de calcio iónico antes y después de una intervención quirúrgica.

Trastornos de la función tiroidea:

Es frecuente que se asocie una actividad reducida de la función del tiroides. En ocasiones puede producirse lo contrario, un aumento de actividad debido a un mecanismo de autoinmunidad.

Recomendación: Comprobar los **niveles de hormona tiroidea (T4 libre), de hormona estimulante del tiroides (TSH) y de anticuerpos antitiroideos en**

el momento del diagnóstico. Comprobar los niveles de **TSH y T4 libre anualmente**, coincidiendo con el control de los niveles de calcio y PTH.

SISTEMA INMUNITARIO:

Los trastornos de la función inmunitaria afectan a la mayoría de estos pacientes. La afectación suele ser leve y se manifiesta por una disminución en el número y la función de los linfocitos T que mejora de forma espontánea hacia el final del segundo año de vida. Es muy frecuente una tendencia a infecciones respiratorias repetidas, aún con una función inmunitaria normal. Una tercera parte de pacientes presentan trastornos o enfermedades autoinmunes que pueden manifestarse clínicamente como artritis crónica juvenil, trombocitopenia autoinmune, anemia hemolítica o enfermedad tiroidea (hipo o hipertiroidismo) autoinmune.

Recomendación: Estudiar y **valorar la función inmunitaria al diagnóstico**; seguimiento según el criterio del especialista.

ALIMENTACIÓN Y CRECIMIENTO:

Son muy frecuentes (68%) los problemas de alimentación, especialmente durante el primer año de vida. Si se presentan en el periodo neonatal deberán ser valorados de forma conjunta por el equipo de paladar (ORL, CMF, Foniatría) para descartar anomalías de la estructura o de la función del paladar. Si los problemas de alimentación impiden una ganancia adecuada de peso puede ser conveniente consultar con un especialista en nutrición infantil.

El peso y la talla se mantienen por debajo del límite inferior del rango de la normalidad (percentil 3) durante el primer año de vida en cerca del 40% de los casos. Se suele producir una recuperación de la talla en la edad escolar. La talla final de adulto se sitúa algo por debajo de la media de la población general. Son frecuentes el hipo y el hipertiroidismo, y el déficit de hormona del crecimiento.

Recomendación: **Controlar frecuentemente el peso y la talla durante los dos primeros años de vida.** Si se comprueba un retraso del crecimiento,

derivar al endocrinólogo para determinar si existe un trastorno tiroideo asociado y/o un déficit de hormona del crecimiento.

GENITOURINARIO:

Son frecuentes (7-36%) las anomalías renales que incluyen agenesia renal, displasia renal, hidronefrosis y reflujo vesicoureteral. Las anomalías genitales incluyen el fallo de descenso testicular (criptorquidia) e hipospadias.

Recomendación: Realizar una **ecografía renal al diagnóstico**; derivar a nefrólogo y/o urólogo si se confirma la presencia de anomalías genitourinarias.

SISTEMA MUSCULO-ESQUELÉTICO:

La hipotonía y la laxitud ligamentosa son habituales. Es frecuente cierta falta de coordinación y torpeza motora, y poca destreza en las habilidades manuales.

Son frecuentes los dolores de piernas, de causa mal conocida, que suelen ser simétricos y más molestos por la noche.

Se han descrito anomalías radiológicas de la columna cervical, aunque los casos de compresión medular son excepcionales. Existe poca información sobre la utilidad de un seguimiento sistemático para evaluar la estabilidad atlantoaxial.

Recomendación: Consultar si se presentan síntomas de compresión medular (pérdida de fuerza y sensación de acorchamiento de extremidades superiores) que deberá ser valorado por un neurólogo o neurocirujano. **Los anestesiistas deben estar informados de la posibilidad de daño medular al manipular la cabeza y cuello de un paciente inconsciente con delección 22q11.**

La frecuencia de **escoliosis** es entre 3 y 8 veces superior a la de la población general. Habitualmente se manifiesta como una escoliosis idiopática (es decir, de causa no determinada) del adolescente. Tan solo una minoría de casos (6%) necesita tratamiento quirúrgico.

Recomendación: Realizar una **exploración clínica al diagnóstico y a los 10-12 años de edad.**

TRASTORNOS DEL HABLA Y DEL LENGUAJE:

Son muy frecuentes (90%). Se caracterizan por un tono de voz nasal debido a las alteraciones de la estructura y de la función del paladar. Es habitual el retraso del desarrollo del lenguaje expresivo.

Recomendación: Solicitar una **valoración completa por el equipo de paladar (ORL, CMF y Foniatra) al diagnóstico**; seguimiento/tratamiento según indiquen estos especialistas.

AUDICIÓN:

Es frecuente la hipoacusia, habitualmente asociada a episodios repetidos de otitis media. Un 15% padece hipoacusia neurosensorial.

Recomendación: **Valoración de la audición al diagnóstico** y cuando se considere indicado.

VISIÓN:

Los defectos de refracción son más frecuentes que en el resto de la población general.

Recomendación: Solicitar una **valoración de la visión al diagnóstico** y cuando se considere indicado. Se debe realizar una **exploración oftalmológica a los tres años de edad**, si no se ha realizado antes.

INTELIGENCIA Y APRENDIZAJE:

El nivel de inteligencia es algo inferior a la media, con un cociente intelectual (C.I.) promedio de 70. Un 30% se sitúa en el rango bajo de la normalidad, con un C.I. entre 80-100. Menos de un 20% presenta un déficit cognitivo grave. En la edad escolar se produce un avance de las habilidades verbales. El aprendizaje basado en la memoria es una fortaleza en estos niños. Sin embargo, la capacidad de comprender conceptos abstractos (resolución de problemas, comprensión de la lectura, matemáticas) es débil, debido a un déficit de memoria operativa. Es frecuente que se asocie déficit de atención.

Recomendación: **Evaluar las necesidades educativas de cada niño por el equipo orientador (psicopedagógico) de su centro escolar**, con el apoyo de especialistas de psicología clínica, si fuera preciso.

SALUD MENTAL:

Los trastornos del comportamiento y los problemas psiquiátricos son frecuentes y afectan al 20-50% de personas con delección 22q11. Incluyen el déficit de atención e hiperactividad, el trastorno obsesivo-compulsivo, la depresión, la ansiedad y el trastorno del espectro autista. Pueden mostrar cambios de humor y dificultades en la interacción social. En la adolescencia y en la edad adulta aumenta el riesgo de desarrollar problemas de salud mental (depresión, ansiedad). La frecuencia de esquizofrenia es 20 veces superior a la de la población general. Es frecuente el aislamiento social y las dificultades para encontrar y mantener un empleo.

No hay una relación concluyente entre el proceso de adaptación en la infancia y el riesgo de desarrollar problemas psiquiátricos en la edad adulta. Ningún síntoma o diagnóstico (déficit de atención, rasgos autistas, etc.) sirve para predecir la posibilidad de desarrollar esquizofrenia.

El deterioro de la función cognitiva y de la interacción social, la aparición o agravamiento de síntomas psicóticos son indicación de valoración psiquiátrica.

Recomendación: Solicitar una **valoración neurocognitiva y psiquiátrica inicial** y realizar el seguimiento que indique el especialista.