Tu Genetista
PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO

SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q11.2 · 0 A 18 AÑOS Y ADULTEZ

Mi cuaderno de salud

Controles por edad, calcio, defensas y vacunas, signos de alerta, tratamientos y curvas de crecimiento, desde el nacimiento hasta los 18 años, con una sección sobre la vida adulta.



0 a 23 meses
Lactante

2 a 5 años
Preescolar

6 a 9 años
Escolar

10 a 14 años
Adolescencia temprana

15 a 18 años
Adolescencia y transición

Anexo
La vida adulta

ESTE CUADERNO PERTENECE A

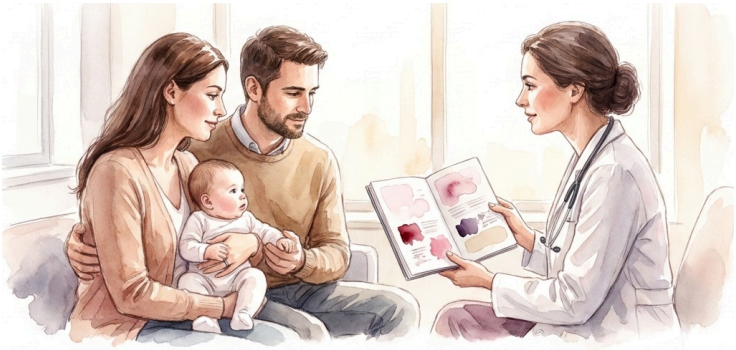
Nombre _____

RUN _____ Nacimiento _____

CC BY NC ND
Dr. Esteban San Martín L., Médico Genetista · **tugenetista.cl**
v1.0 · noviembre 2026

BIENVENIDA

Para ti, que acompañas



Este cuaderno es para acompañar la salud de tu hijo o hija con **síndrome de deleción 22q11.2** desde que nace hasta que se convierte en adulto. Lo primero es lo más importante: **es, ante todo, una persona única**, con su carácter, sus gustos y su ritmo. La deleción es una parte de su historia, no toda.

Es una de las condiciones genéticas más frecuentes: cerca de 1 de cada 2.000 nacimientos.[1] Es **muy variable**: puede afectar el corazón, el calcio, las defensas, el paladar, el aprendizaje y las emociones, en distinto grado en cada persona. La mayoría de estos problemas se puede **detectar a tiempo** con controles sencillos.

Aquí encontrarás qué revisar y cuándo, señales para consultar, espacios para registrar controles y exámenes, las vacunas, las curvas de crecimiento y los derechos que existen en Chile. Úsalo de a poco, etapa por etapa, y llévalo a cada control.

Palabras que importan

Decimos **persona con síndrome de deleción 22q11.2**. Antes se usaban otros nombres, como síndrome de DiGeorge o velocardiofacial: hoy se sabe que son la misma condición.

Dr. Esteban San Martín L.

Médico Genetista · Tu Genetista

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

CONTENIDO

Índice

INICIO

Bienvenida 3
Cómo usar este cuaderno 6

1 · YO

Mis datos 9
Mi estudio genético 11
¿Qué es la deleción 22q11.2? 13
Así soy yo 15
Ficha de urgencia 17
Mi equipo de salud 19
Tarjeta para la billetera 20

2 · CONTROLES POR ETAPA

Cómo es el seguimiento 23
Calendario de 0 a 18 años 25
0 a 23 meses: lactante 27
Al nacer o al diagnóstico 29
Calendario del primer año 31
Crecer y desarrollarse 32
Fichas de control 34
2 a 5 años: preescolar 36
Qué se revisa de 2 a 5 años 38
Hablar, comer y defenderse 40
Fichas de control 42
6 a 9 años: escolar 44
Qué se revisa en la edad escolar 46
Colegio, amigos y emociones 48
Fichas de control 50
10 a 14 años: adolescencia temprana 52
Qué se revisa en la adolescencia 54
Pubertad, emociones y salud mental 56
Fichas de control 58
15 a 18 años: adolescencia y transición 60
Qué se revisa de 15 a 18 años 62
Mi plan de transición 64
Fichas de control 66

CONTENIDO

3 · SALUD POR SISTEMAS

El corazón 69
El calcio y las paratiroides 71
Las defensas y las infecciones 73
El paladar, la voz y el habla 75
La alimentación y la digestión 77
Los oídos, la audición y la vista 78
Los riñones, la columna y los dientes 80
Tiroides, crecimiento y peso 82
La sangre y la autoinmunidad 84
Aprendizaje, desarrollo y convulsiones 85
Emociones y salud mental 87

4 · VACUNAS

Calendario de vacunas 90
Vacunas vivas y protección extra 91
Registro de vacunas 92

5 · CURVAS DE CRECIMIENTO

Cómo usar las curvas 95
Niñas de 0 a 36 meses 97
Niñas de 2 a 20 años 100
Niños de 0 a 36 meses 104
Niños de 2 a 20 años 107

6 · REGISTROS

Registro del calcio 112
Registro de defensas e infecciones 113
Mis medicamentos 114
Hospitalizaciones y cirugías 116
Mis exámenes 118
Preguntas para el control 120

7 · DERECHOS Y BENEFICIOS

Coberturas en salud (GES y leyes) 123
Beneficios sociales, educación y trabajo 125

ANEXO · LA VIDA ADULTA

La vida adulta 127
Los controles en la adultez 129
Una vida adulta plena 131
Fichas de control del adulto 133

CIERRE

Organizaciones y recursos 137
Referencias 138
Créditos 139

ANTES DE EMPEZAR

Cómo usar este cuaderno

Está organizado en partes

1. Yo: datos, el estudio genético, una página para conocerme y la ficha de urgencia.
2. Controles por etapa: qué revisar en cada edad, con fichas para llenar en la consulta.
3. Salud por sistemas: el corazón, el calcio, las defensas, el paladar y más, con señales para consultar.
4. Vacunas · **5. Curvas de crecimiento** · **6. Registros** · **7. Derechos y beneficios** · **Anexo:** la vida adulta.

Cada etapa tiene su color

0 a 23 meses | 2 a 5 años | 6 a 9 años | 10 a 14 años | 15 a 18 años | Adultez

¿Quién hace estos controles?

Además de los controles de salud habituales de tu centro de salud, se recomienda que un **pediatra con experiencia en la deleción 22q11.2 o un genetista** coordine a los demás especialistas. En la adultez, este rol lo toma un médico de cabecera.[1]

Fotos de cada etapa

Al inicio de cada etapa hay un marco para pegar una foto de **7,5 × 10 cm**.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Qué significa cada recuadro

Consulta pronto
Señales que no deben esperar al próximo control.

Para el control
Qué llevar, qué preguntar y qué revisar.

Cobertura y derechos
Garantías GES, leyes y beneficios en Chile.

Consejos prácticos

- Llévalo a cada control, urgencia u hospitalización.
- Pide que el profesional anote en las fichas.
- Imprímelo en A5 a doble cara: las páginas en blanco son intencionales.
- Las recomendaciones son generales: tu equipo las adaptará a tu hijo o hija.

Lo que más usarás

Calendario 0 a 18 años	25	Ficha de urgencia	17
Calcio	71	Vacunas	90
Curvas de crecimiento	95	Coberturas y beneficios	123

01

PARTE 1

Yo

Mis datos, mi estudio genético y lo que necesita saber quien me atiende.

Mis datos	9
Mi estudio genético	11
¿Qué es la deleción 22q11.2?	13
Así soy yo	15
Ficha de urgencia	17
Mi equipo de salud	19
Tarjeta para la billetera	20

PARTE 1 · YO

Mis datos

Sobre mí

Nombre _____

Me gusta que me llamen _____

RUN _____ Nacimiento _____

Previsión ☐ Fonasa ☐ Isapre ☐ Otra _____

Centro de salud (CESFAM) _____

N.° de ficha _____

Mi familia

Madre o cuidadora _____

Teléfono _____

Padre o cuidador _____

Teléfono _____

Hermanos y hermanas _____

Vivo en (comuna) _____

Mi nacimiento

Semanas _____ Peso (g) _____

Talla (cm) _____ P. craneano (cm) _____

Hospital o clínica _____

Diagnóstico ☐ prenatal ☐ al nacer ☐ después _____

Hospitalización al nacer ☐ no ☐ sí, días: _____

Al nacer o al diagnóstico se encontró

- ☐ Cardiopatía
- ☐ Calcio bajo o convulsiones
- ☐ Linfocitos T bajos
- ☐ Paladar hendido o voz nasal
- ☐ Dificultad para alimentarse o reflujo
- ☐ Alteración de los riñones
- ☐ Otro: _____

Este cuaderno acompaña al del Minsal

Sigue usando el **Cuaderno de Salud de niñas y niños** del centro de salud: ahí se registran los controles habituales. Este cuaderno agrega lo propio de la deleción 22q11.2.

Un mismo diagnóstico, varios nombres

Síndrome de deleción 22q11.2, **microdeleción 22q11.2**, **síndrome velocardiofacial** y **síndrome de DiGeorge** hoy se consideran sinónimos. Antes se usaban por separado según lo que predominaba en cada persona: por ejemplo, la fisura del paladar (velocardiofacial) o el compromiso de las defensas y del calcio (DiGeorge). Cuando se pudo estudiar el cromosoma, se vio que era la misma condición.[1]

1. McDonald-McGinn DM, Hain HS, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 deletion syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. Seattle: University of Washington (actualización vigente).

PARTE 1 · YO

Mi estudio genético

Fecha _____ Muestra _____

Examen ☐ MLPA ☐ microarreglo ☐ FISH ☐ otro _____

Laboratorio _____

Resultado _____

_____

Tamaño de la deleción _____

Estudio de los padres ☐ madre ☐ padre ☐ pendiente _____

Resultado en los padres ☐ nueva en mi hijo/a ☐ heredada _____

Asesoría genética: fecha _____

Con _____

¿Cómo se diagnostica?

Con un examen de sangre que busca la pieza que falta. Se prefiere el **MLPA**, aunque también pueden usarse el **microarreglo** (CGH-array o SNP-array) o el **FISH**. El cariograma habitual **no** la detecta, porque es muy pequeña. En 85 a 90 % de las personas la deleción tiene el mismo tamaño, de unos 3 millones de letras del ADN.[1]

Si el diagnóstico se hizo en el embarazo, por ejemplo con un examen de ADN fetal en sangre materna, debe **confirmarse** después del nacimiento.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

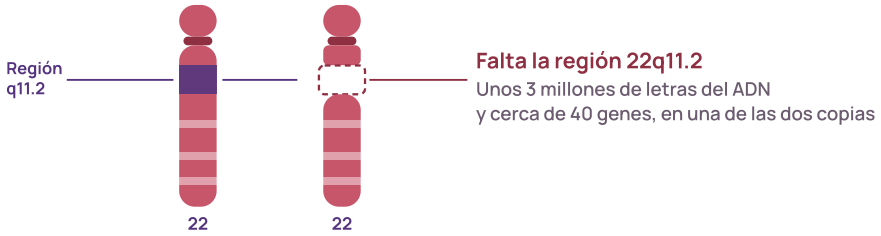
Pega aquí el informe del estudio genético

Un informe tamaño carta cabe doblado en cuatro.
Pégalo solo por el borde superior para poder abrirlo y leerlo completo.

PARTE 1 · YO

¿Qué es la deleción 22q11.2?

Dentro de cada célula hay **cromosomas**, que guardan las instrucciones para que el cuerpo crezca y funcione. Tenemos dos cromosomas 22. En esta condición, a uno de ellos le **falta un trozo pequeño**, en la región llamada q11.2.[1]



2 de cada 3 · Cardiopatía congénita
Por ejemplo, tetralogía de Fallot, interrupción del arco aórtico o comunicación interventricular.

2 de cada 3 · Diferencias del paladar
Sobre todo insuficiencia velofaríngea: voz nasal y paso de líquidos a la nariz.

~6 de cada 10 · Calcio bajo
Por paratiroides que funcionan poco; más en el recién nacido y en momentos de estrés.

~8 de cada 10 · Linfocitos T bajos en el lactante
Por un timo pequeño. Casi siempre es leve y mejora con los años.

! No confundir con la duplicación 22q11.2
Existe también la **duplicación** de esta misma región, en que hay un trozo **de más** en vez de uno de menos. Es un **síndrome distinto**, con otras características y otro seguimiento: este cuaderno no aplica para ella.[2]

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Portnoï MF. Microduplication 22q11.2: a new chromosomal syndrome. Eur J Med Genet 2009;52(2-3):88-93.

Muy variable

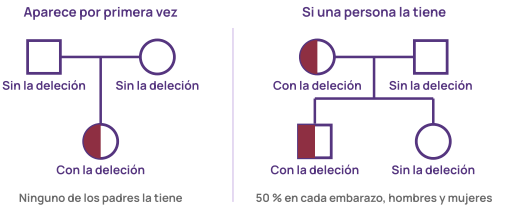
Además de lo anterior, pueden presentarse dificultades para alimentarse, alteraciones de los riñones, problemas de la tiroides, más infecciones, retraso del lenguaje, dificultades de aprendizaje, ansiedad y déficit atencional. **Nadie tiene todo**, y la intensidad cambia mucho de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia.[1]

Nadie tiene la culpa

La deleción no se produce por algo que los padres hicieron o dejaron de hacer. En 9 de cada 10 personas aparece por primera vez, al formarse el óvulo o el espermatozoide.

¿Puede volver a ocurrir?

En cerca de 1 de cada 10 familias viene de uno de los padres, que puede tenerla con muy pocos síntomas. Por eso se ofrece **estudiar a ambos padres**. Quien tiene la deleción tiene un **50 %** de probabilidad de transmitirla en cada embarazo. Si ninguno de los padres la tiene, la probabilidad es baja, aunque algo mayor que en la población general. En la **asesoría genética** pueden conversar qué significa para hermanos y familiares, y las opciones para futuros embarazos.[1]



En Chile

En 208 pacientes chilenos, 6 de cada 10 tenían una cardiopatía y 8 de cada 10 alguna diferencia del paladar. La mitad recibió el diagnóstico después de los 2 años.[2]

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Repetto GM, Guzmán ML, Puga A, et al. Clinical features of chromosome 22q11.2 microdeletion syndrome in 208 Chilean patients. Clin Genet 2009;76(5):465-470.

PARTE 1 · YO

Así soy yo

Una página para que quien me atienda —en el hospital, en el colegio o en una consulta nueva— me conozca. La puedo llenar con mi familia y actualizar cuando quiera.

💬 Cómo me comunico

♥ Me gusta y me hace feliz

! Me molesta, me asusta o me pone nervioso



Lo que me ayuda a mantener la calma

Para comer y dormir necesito

Cuando me duele algo, se nota porque

Llenado por _____ Fecha _____

PARTE 1 · YO

Ficha de urgencia

Lo esencial en un solo lugar. Mantenla al día y llévala a urgencias, hospitalizaciones y cirugías.

Nombre _____

Nacimiento _____ **Peso actual** _____

Diagnóstico: síndrome de deleción 22q11.2 _____

Cardiopatía y cirugías _____

_____

Calcio ☐ **normal** ☐ **bajo, con tratamiento** _____

Linfocitos T ☐ **normales** ☐ **bajos** ☐ **sin estudiar** _____

Sangre irradiada ☐ **sí, necesaria** ☐ **ya no es necesaria** _____

Medicamentos _____

_____

! Alergias

_____

_____

Contactos

Contacto 1 _____

Teléfono _____

Contacto 2 _____

Teléfono _____

Médico tratante _____

Teléfono _____

Para el equipo de salud

- Tiene **síndrome de deleción 22q11.2**.
- Medir **calcio iónico y magnesio** ante convulsiones, temblores, cirugía, infección grave o fractura: puede tener hipoparatiroidismo.
- **Hemoderivados irradiados** hasta que inmunología confirme que los linfocitos T son suficientes.
- Vía aérea más pequeña: considerar tubos de menor calibre. Revisar la cardiopatía y el arco aórtico.
- En cirugías: controlar calcio, hemograma y saturación; considerar cobertura antifúngica. Ver «Así soy yo».

Tarjeta para la billetera

En la página 20 hay una tarjeta para recortar y guardar junto a la cédula de identidad. Su reverso está en blanco a propósito.

PARTE 1 · YO

Mi equipo de salud

Especialidad	Nombre y lugar	Teléfono o correo
Pediatra o médico de cabecera		
Genetista		
Cardiólogo/a		
Inmunólogo/a		
Endocrinólogo/a		
Equipo de fisura o paladar		
Otorrinolaringólogo/a		
Fonoaudiólogo/a		
Nefrólogo/a		
Oftalmólogo/a		
Neurólogo/a		
Psiquiatra o psicólogo/a		
Dentista		
Jardín infantil, colegio o PIE		
Otro		

PARTE 1 · YO

Tarjeta para la billetera

Recorta por la línea punteada, llénala y guárdala junto a la cédula de identidad. Puedes plastificarla. Hay dos: una de repuesto o para el colegio.

⚠ INFORMACIÓN PARA URGENCIAS

Nombre _____

RUN _____ Nacimiento _____

Diagnósticos _____

Alergias _____

Contacto _____

Deleción 22q11.2: medir calcio iónico ante convulsiones, cirugía o infección grave. Usar hemoderivados irradiados. Vacunas vivas solo con evaluación inmunológica.

⚠ INFORMACIÓN PARA URGENCIAS

Nombre _____

RUN _____ Nacimiento _____

Diagnósticos _____

Alergias _____

Contacto _____

Deleción 22q11.2: medir calcio iónico ante convulsiones, cirugía o infección grave. Usar hemoderivados irradiados. Vacunas vivas solo con evaluación inmunológica.

Esta página queda en blanco a propósito, para que puedas recortar la tarjeta del reverso sin perder información.

02

PARTE 2

Controles por etapa

Qué revisar en cada edad, con fichas para llenar en la consulta.

Cómo es el seguimiento	23
Calendario de 0 a 18 años	25
0 a 23 meses	27
2 a 5 años	36
6 a 9 años	44
10 a 14 años	52
15 a 18 años	60

PARTE 2 · CONTROLES

Cómo es el seguimiento

La salud de tu hijo o hija se acompaña en dos niveles que se complementan: los **controles de salud habituales**, como los de cualquier niño o niña, y la **supervisión propia de la deleción 22q11.2**.[1]

Controles de salud habituales

En tu centro de salud o con tu pediatra, según el calendario del Minsal, registrados en el Cuaderno de Salud de niñas y niños.

- Crecimiento y desarrollo.
- Vacunas del Programa Nacional de Inmunizaciones, con los cuidados de la página 90.
- Alimentación, salud oral y prevención de accidentes.
- Evaluaciones del desarrollo de Chile Crece Contigo.

Supervisión de la deleción 22q11.2

Con un **pediatra con experiencia o un genetista**, al menos una vez al año y con mayor frecuencia en los primeros años o si hay problemas de salud.

- Calcio, defensas, tiroides y hemograma.
- Coordinación con cardiología, inmunología, el equipo de paladar y otros.
- Lenguaje, aprendizaje y salud emocional.
- Orientación a la familia en cada etapa.

Desde los 18 años, en Tu Genetista recomendamos además un **control anual con genetista**, junto al médico de cabecera.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

En cada control se conversa sobre

Apoyo a la familia
Cómo están ustedes, los hermanos y las redes de apoyo.

Salud según la edad
Lo propio de cada etapa (calendario, página 25).

Alimentación y crecimiento
Peso, talla, reflujo y estreñimiento.

Infecciones
Cuántas hubo, cómo fueron y si necesitaron hospitalización.

Lenguaje y aprendizaje
Habla, voz, terapias y colegio.

Emociones y conducta
Ansiedad, atención, ánimo y sueño.

Prepara cada control

- Lleva este cuaderno y el Cuaderno de Salud del Minsal.
- Anota tus preguntas antes (página 120).
- Lleva los últimos valores de calcio (registro, página 112).
- Lleva los informes de especialistas y la lista de medicamentos.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

PARTE 2 · CONTROLES

Calendario de 0 a 18 años

Del diagnóstico a los 5 años

Evaluación	Al diagnóstico	1 a 12 meses	1 a 5 años
DIAGNÓSTICO Y CRECIMIENTO			
Estudio genético y asesoría Del niño y de ambos padres	●	si no se hizo	
Peso, talla, cabeza y alimentación	cada control	cada control	cada control
CORAZÓN, CALCIO Y HORMONAS			
Ecocardiograma y ECG	●	según cardiología	según cardiología
Calcio iónico, PTH, magnesio, vitamina D Y en cirugías e infecciones	●	cada 3–6 meses	al menos anual
Tiroides (TSH y T4 libre)	tamizaje neonatal		cada 1–2 años
DEFENSAS Y SANGRE			
Linfocitos e inmunoglobulinas Antes de vacunas vivas	linfocitos	inmunoglobulinas desde 6 m	según inmunología
Hemograma con plaquetas	●		anual
PALADAR, AUDICIÓN Y VISTA			
Paladar, habla y voz	●	desde 6–18 meses	cada control
Audición	tamizaje neonatal		periódica
Oftalmología	●		según hallazgos
RIÑONES, COLUMNA Y DIENTES			
Ecografía renal y vesical	●		
Columna			cervical ~4 años
Dentista		primer diente	anual
DESARROLLO Y SALUD MENTAL			
Desarrollo y terapias		estimulación temprana	terapias, jardín
Evaluación neuropsicológica			anual desde 2 años
Salud mental			preguntar
Transición a la vida adulta			

● Al diagnóstico. Continúa en la página siguiente. El detalle de cada etapa está en su sección.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

PARTE 2 · CONTROLES

Calendario de 0 a 18 años

De los 6 a los 18 años

Evaluación	6 a 9 años	10 a 14 años	15 a 18 años
DIAGNÓSTICO Y CRECIMIENTO			
Estudio genético y asesoría Del niño y de ambos padres			en primera persona
Peso, talla, cabeza y alimentación	cada control	cada control	cada control
CORAZÓN, CALCIO Y HORMONAS			
Ecocardiograma y ECG	según cardiología	según cardiología	según cardiología
Calcio iónico, PTH, magnesio, vitamina D Y en cirugías e infecciones	al menos anual	anual y en la pubertad	al menos anual
Tiroides (TSH y T4 libre)	cada 1–2 años	cada 1–2 años	cada 1–2 años
DEFENSAS Y SANGRE			
Linfocitos e inmunoglobulinas Antes de vacunas vivas			
Hemograma con plaquetas	anual	anual	anual
PALADAR, AUDICIÓN Y VISTA			
Paladar, habla y voz	según hallazgos	según hallazgos	según hallazgos
Audición	periódica	periódica	periódica
Oftalmología	según hallazgos	según hallazgos	según hallazgos
RIÑONES, COLUMNA Y DIENTES			
Ecografía renal y vesical			
Columna	escoliosis anual	escoliosis anual	escoliosis anual
Dentista	anual	anual	anual
DESARROLLO Y SALUD MENTAL			
Desarrollo y terapias	colegio	colegio	vocacional
Evaluación neuropsicológica	anual	anual	anual
Salud mental	ansiedad, atención	y señales de psicosis	y señales de psicosis
Transición a la vida adulta		desde 12 años	cada control

Si el diagnóstico se hace más tarde, los exámenes iniciales (●) se hacen en ese momento. El calcio se mide también ante cirugías, infecciones graves, fracturas y en la pubertad. Tu equipo puede adaptar este calendario.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

ETAPA · 0 A 23 MESES

Los dos primeros años

Los primeros dos años son de muchos controles y también de muchos descubrimientos. El corazón, el calcio, las defensas y la alimentación son los grandes temas.

Pega aquí una foto
7,5 × 10 cm

Así era yo en esta etapa

Edad _____

0 A 23 MESES

Mis logros en esta etapa

Edades de los CDC (2022): la edad a la que 3 de cada 4 niños logran cada hito. En la deleción 22q11.2 son frecuentes los retrasos motores y, sobre todo, del lenguaje: si no lo logra a esa edad, coméntalo para iniciar apoyos a tiempo.

Logro	La mayoría lo logra a los	Lo logró el
SOCIAL Y LENGUAJE		
Sonríe cuando le hablas	2 meses	
Se ríe a carcajadas	6 meses	
Balbucea «mamama», «bababa»	9 meses	
Dice «mamá» o «papá» con sentido	12 meses	
MOVIMIENTO		
Sostiene la cabeza firme	4 meses	
Se da vuelta de guata a espalda	6 meses	
Se sienta sin apoyo	9 meses	
Se pone de pie afirmándose en los muebles	12 meses	
AL AÑO Y MEDIO		
Da algunos pasos solo	15 meses	
Camina solo	18 meses	
Dice 3 o más palabras además de «mamá» y «papá»	18 meses	

0 A 23 MESES · AL DIAGNÓSTICO

Al nacer o al diagnóstico

Las primeras semanas se concentran varias evaluaciones. No todas se hacen en el mismo lugar: pide que te expliquen cuáles se hicieron y anótalas.[1]

Evaluación	Hecho
Estudio genético (si no se hizo) y estudio de los padres	☐
Ecocardiograma y electrocardiograma	☐
Calcio iónico, PTH y magnesio	☐
Hemograma y linfocitos T y B (citometría de flujo)	☐
Postergar la BCG hasta ver los linfocitos	☐
Revisión del paladar	☐
Evaluación de la alimentación y la deglución	☐
Audición (tamizaje neonatal)	☐
Ecografía renal y vesical	☐
Examen de los ojos	☐

La BCG

En Chile se pone en la maternidad. Es una vacuna **viva**: si se sabe o se sospecha la deleción, se espera a conocer los linfocitos T antes de ponerla.[1]

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Consulta de urgencia si tu bebé…

- tiene **temblores, sacudidas, rigidez o convulsiones** (puede ser calcio bajo);
- se pone morado, respira rápido o se cansa y suda al comer;
- tiene fiebre o se ve decaído;
- le sale leche por la nariz, se atora o tose al comer.

Antes del alta, pregunta

- ¿Cómo estaba el calcio? ¿Necesita tratamiento?
- ¿Se estudiaron los linfocitos? ¿Se puede poner la BCG?
- Si necesita una transfusión, ¿debe ser de sangre irradiada?
- ¿Le corresponde el anticuerpo contra el VRS?
- ¿Cuándo es el primer control y con quién?

Cuidarse ustedes también

Recibir el diagnóstico remece. Es normal sentir pena, miedo o confusión. Busca apoyo en tu familia, en tu equipo y en otras familias (página 137).

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. McDonald-McGinn DM, Hain HS, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 deletion syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. Seattle: University of Washington (actualización vigente).

PRIMER AÑO

¿Qué se revisa y cuándo?

Además de los controles habituales del Cuaderno de Salud del Minsal. Marca cada casilla cuando se haya hecho.

Evaluación	Diag.	1 m	2 m	4 m	6 m	9 m	12 m
DIAGNÓSTICO Y FAMILIA							
Estudio genético y de los padres	●						
Apoyo a la familia y redes	●	●	●	●	●	●	●
EXÁMENES							
Ecocardiograma y ECG Luego según cardiología	●						
Calcio, PTH y magnesio Cada 3 a 6 meses	●			●		●	●
Linfocitos T y B Antes de vacunas vivas	●						●
Inmunoglobulinas Desde los 6 meses					●		
Ecografía renal y vesical	●						
ESPECIALISTAS							
Paladar y alimentación Fonoaudiología	●	●			●		●
Audición	●				○		○
Oftalmología	●						
Kine, fono y terapia ocupacional Estimulación temprana		●	●	●	●	●	●
EN CADA CONTROL							
Peso, longitud y cabeza Curvas de crecimiento	●	●	●	●	●	●	●
Vacunas del PNI Vivas: página 91	●		●	●	●		●

● Corresponde ○ Si hay sospecha o factores de riesgo

Óskarsdóttir y cols., 2023

0 A 23 MESES

Crecer y desarrollarse



Alimentarse puede costar

Muchos bebés con la deleción tienen **dificultad para succionar y tragar**, reflujo, vómitos o estreñimiento. No siempre se debe a la cardiopatía: pueden influir el paladar y la forma en que se coordina la deglución. La **fonoaudiología** y la nutrición ayudan mucho; a veces se necesita una sonda por un tiempo.[1]

Estimulación temprana

Sentarse, caminar y, sobre todo, hablar suelen llegar más tarde. Las terapias de kinesiología, fonoaudiología y terapia ocupacional ayudan a aprovechar cada etapa. Lo más importante ocurre en casa: pide que te enseñen ejercicios para el día a día.

La insuficiencia velofaríngea

Ocurre cuando el velo del paladar no logra cerrar el paso entre la boca y la nariz. Puede notarse como **leche o líquidos que salen por la nariz**, **voz nasal** y habla difícil de entender, o aire que escapa por la nariz al hablar.[1]

Detectarla temprano permite tratarla a tiempo y cuidar el desarrollo del lenguaje. Lo evalúa un equipo de fisura de paladar. Si se necesita cirugía, la técnica más usada en la deleción 22q11.2 es el **colgajo faríngeo («flap»)**,[2] y siempre debe ir acompañada de **terapia fonoaudiológica**.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Jackson OA, Paine K, Magee L, et al. Management of velopharyngeal dysfunction in patients with 22q11.2 deletion syndrome: a survey of practice patterns. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2019;116:43-48.

Infecciones

En los primeros años son más frecuentes los resfríos, las otitis y las bronquitis. Casi siempre se deben a la edad, al reflujo o a la forma de la vía aérea, más que a defensas muy bajas. Consulta si son muy repetidas, graves o cuestan en mejorar.

! Consulta de urgencia si…

- tiene temblores, sacudidas o convulsiones;
- le cuesta respirar o se pone morado;
- tiene fiebre alta con mal estado general.

Para conversar en los controles

- ¿Cómo está el calcio? ¿Cuándo lo repetimos?
- ¿Ya se puede poner las vacunas vivas de los 12 y 18 meses?
- ¿Está recibiendo terapias? ¿Cómo las seguimos en casa?
- ¿Le sale leche por la nariz o tiene la voz nasal?
- Entre los 18 y 24 meses: tamizaje de autismo.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Control de los 6 meses

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
P. cabeza cm · percentil	**Calcio iónico** resultado	**Infecciones** desde el último control	**Alimentación** ☐ bien ☐ dificultad

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control de los 12 meses

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
P. cabeza cm · percentil	**Calcio iónico** resultado	**Infecciones** desde el último control	**Alimentación** ☐ bien ☐ dificultad

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control de los 18 meses

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
P. cabeza cm · percentil	**Calcio iónico** resultado	**Infecciones** desde el último control	**Alimentación** ☐ bien ☐ dificultad

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control de los 2 años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
P. cabeza cm · percentil	**Calcio iónico** resultado	**Infecciones** desde el último control	**Alimentación** ☐ bien ☐ dificultad

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

ETAPA · 2 A 5 AÑOS

Preescolar

Es la etapa del lenguaje, del jardín infantil y de la autonomía. El habla, la voz y las defensas son los grandes temas.

Pega aquí una foto
7,5 × 10 cm

Así era yo en esta etapa

Edad _____

2 A 5 AÑOS

Mis logros en esta etapa

Edades de los CDC (2022): la edad a la que 3 de cada 4 niños logran cada hito. En la deleción 22q11.2 son frecuentes los retrasos motores y, sobre todo, del lenguaje: si no lo logra a esa edad, coméntalo para iniciar apoyos a tiempo.

Logro	La mayoría lo logra a los	Lo logró el
LENGUAJE		
Junta 2 palabras («más leche»)	2 años	
Conversa con al menos 2 intercambios	3 años	
Dice frases de 4 o más palabras	4 años	
MOVIMIENTO Y AUTONOMÍA		
Patea una pelota	2 años	
Atrapa una pelota grande	4 años	
Come solo con cuchara	2 años	
SOCIAL		
Juega con otros niños	3 años	
Dice su nombre	3 años	
Primer día en el jardín infantil	—	

2 A 5 AÑOS

¿Qué se revisa de 2 a 5 años?

Qué	Cuándo	Detalle	✓
Peso, talla y cabeza	Cada control	Curvas de crecimiento; IMC desde los 2 años.	☐
Calcio, PTH, magnesio y vitamina D	Al menos una vez al año	Y en cirugías o infecciones graves.	☐
TSH y T4 libre	Cada 1 a 2 años		☐
Hemograma con plaquetas	Una vez al año		☐
Inmunología	Según resultados	Si hay infecciones repetidas o antes de vacunas vivas.	☐
Habla y voz	Cada control	Equipo de paladar si la voz es nasal.	☐
Audición	Periódica	Audiometría y timpanometría.	☐
Columna cervical	Alrededor de los 4 años	Radiografía; antes de una cirugía del paladar.	☐
Dentista	Una vez al año	O más seguido según los hallazgos.	☐
Evaluación neuropsicológica	Una vez al año*	Desarrollo, lenguaje, aprendizaje y conducta. Más seguido si hay epilepsia u otro diagnóstico.	☐

* Recomendación de Tu Genetista; las guías internacionales sugieren una evaluación formal cerca de cada 3 años y en cada cambio de ciclo escolar.[1]

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Consulta pronto si…

- tiene temblores, calambres, hormigueo en la boca o convulsiones;
- le sale líquido por la nariz al tomar o la voz es muy nasal;
- ronca fuerte o hace pausas al respirar;
- tiene infecciones muy repetidas o graves.

Jardín infantil

- Si el habla se entiende poco, pide evaluación por el equipo de paladar y fonoaudiología.
- Los sistemas de comunicación con señas o imágenes no retrasan el habla: la apoyan.
- Pide una evaluación del desarrollo antes de entrar al colegio.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

2 A 5 AÑOS

Hablar, comer y defenderse



El habla y la voz

El retraso del lenguaje es de lo más frecuente. Además, si el paladar no cierra bien al hablar (**insuficiencia velofaríngea**), la voz suena nasal y cuesta entenderle. Con fonoaudiología y, a veces, una cirugía del paladar, el habla mejora mucho.[1]

Alimentación

El reflujo y el estreñimiento pueden seguir. Ofrece comidas variadas, agua y fibra, y evita usar la comida como premio.

Cuidar el peso desde pequeños

Las personas con la deleción tienen **más riesgo de sobrepeso y obesidad**, sobre todo desde la adolescencia: en la adultez, hasta 1 de cada 3.[1,2] Los hábitos se forman ahora:

- Comidas en familia, con frutas, verduras y agua; pocas bebidas azucaradas y alimentos con sellos.
- **Actividad física todos los días**, jugando: correr, saltar, nadar, andar en bicicleta.
- Menos pantallas y buenas rutinas de sueño.
- Revisar el IMC en cada control con las curvas de la Parte 5.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Fung WLA, Butcher NJ, Costain G, et al. Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2015;17(8):599-609.

Las defensas mejoran con la edad

Los linfocitos T suelen subir en los primeros años. Inmunología decide cuándo es seguro poner las vacunas vivas y si hace falta algún tratamiento. Muy pocos niños necesitan antibióticos preventivos o inmunoglobulinas.

Sueño

Ronquidos o pausas al respirar se estudian con una polisomnografía, sobre todo antes y después de una cirugía del paladar.

Los dientes

Son frecuentes las **caries**, el **esmalte más débil** (sobre todo si hubo calcio bajo en los primeros años, porque el esmalte se forma en ese periodo), la menor producción de saliva y las **alteraciones de la mordida**. Desde los 2 años, control con dentista al menos una vez al año, o más seguido según lo que encuentre; cepillado con pasta con flúor y, si lo indica, sellantes y evaluación de ortodoncia.[1,2]

Para el control

- Graba un video de cómo habla y de cómo duerme.
- Lleva el registro de calcio y de infecciones (páginas 112 y 113).
- Pregunta por la radiografía de columna cervical cerca de los 4 años.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. McDonald-McGinn DM, Hain HS, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 deletion syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. Seattle: University of Washington (actualización vigente).

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

ETAPA · 6 A 9 AÑOS

Edad escolar

El colegio, los amigos y la autonomía son los grandes temas. Los controles siguen cuidando el calcio, la tiroides y la audición.

Pega aquí una foto
7,5 × 10 cm

Así era yo en esta etapa

Edad _____

6 A 9 AÑOS

Mis logros en esta etapa

En esta etapa no hay edades fijas: cada persona avanza a su propio ritmo. Anota la fecha en que lo logró y agrega los logros importantes para tu familia.

Logro	Lo logró el
Se viste solo o sola	
Lee sus primeras palabras	
Escribe su nombre	
Anda en bicicleta (con o sin rueditas)	
Practica un deporte o actividad artística	
Hace un encargo sencillo en la casa	
Primer día en el colegio	
Tiene un amigo o amiga cercano	
Celebra su cumpleaños con amigos	
Otros:	

6 A 9 AÑOS

¿Qué se revisa en la edad escolar?

Qué	Cuándo	Detalle	✓
Peso, talla e IMC	Cada control		☐
Calcio, PTH, magnesio y vitamina D	Al menos una vez al año	Y en cirugías o infecciones graves.	☐
TSH y T4 libre	Cada 1 a 2 años		☐
Hemograma con plaquetas	Una vez al año		☐
Escoliosis	Una vez al año	Examen de la espalda desde los 6 años.	☐
Audición y visión	Según hallazgos		☐
Dentista	Una vez al año	Más riesgo de caries, esmalte débil (calcio bajo) y alteraciones de la mordida. Más seguido según hallazgos.	☐
Evaluación neuropsicológica	Una vez al año*	Y en cada cambio de ciclo escolar. Más seguido si hay epilepsia u otro diagnóstico.	☐
Atención, ansiedad, ánimo	Cada control		☐

* Recomendación de Tu Genetista; las guías internacionales sugieren una evaluación formal cerca de cada 3 años y en cada cambio de ciclo escolar.[1]

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Consulta pronto si…

- baja el rendimiento escolar o cambia mucho su conducta;
- se ve muy ansioso, con miedos o rabietas difíciles;
- tiene moretones o sangrados fáciles;
- tiene calambres, hormigueo o convulsiones.

Para el colegio

- Suelen leer bien y tener más dificultad con las matemáticas, la comprensión y la abstracción.
- Una evaluación neuropsicológica orienta los apoyos del PIE.
- Las rutinas claras y anticipar los cambios ayudan con la ansiedad.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

6 A 9 AÑOS

Colegio, amigos y emociones



Aprender a su manera

Muchos niños tienen una capacidad intelectual en el límite o con discapacidad intelectual leve; otros, una inteligencia promedio. Es frecuente que **lean bien** y que les cueste más el cálculo, la comprensión y el razonamiento abstracto. Una evaluación neuropsicológica orienta los apoyos.[1]

Atención y ansiedad

Hasta 4 de cada 10 tienen déficit atencional y cerca de 1 de cada 3, ansiedad. Ambos se tratan como en otros niños, con muy buenos resultados.[1]

Dolores de piernas («de crecimiento»)

Son frecuentes los dolores en las piernas o los pies, sobre todo en la tarde o la noche, a veces asociados a pie plano.[1] Suelen aliviarse con **ejercicios de elongación diarios** de pantorrillas y muslos, masaje suave y calor local; algunos niños se benefician de plantillas.[1,2] Consulta si el dolor es de día, en una sola pierna, con cojera, hinchazón o fiebre, o con calambres (pueden ser por **calcio bajo**).[1]

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Baxter MP, Dulberg C. "Growing pains" in childhood: a proposal for treatment. J Pediatr Orthop 1988;8(4):402-406.

Amistades y autonomía

Las habilidades sociales pueden necesitar apoyo: entender bromas, turnos y señales. Los talleres, el deporte y las actividades con otros niños ayudan a practicarlas.

En el colegio

- Pide el Programa de Integración Escolar (PIE) si hay necesidades educativas especiales.
- Instrucciones cortas, apoyo visual y más tiempo en las pruebas.
- Anticipar los cambios de rutina reduce la ansiedad.

Derechos

Educación con apoyos en el PIE y, si además tiene autismo, la Ley TEA (página 125).

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Ley 20.422 (inclusión de personas con discapacidad); Ley 21.545 (TEA); Ley 21.015 (inclusión laboral); Decreto 170 de 2009 (Programa de Integración Escolar); Ley 20.584; Ley 20.120.

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

ETAPA · 10 A 14 AÑOS

Adolescencia temprana

Llega la pubertad, con cambios en el cuerpo y en las emociones. Es tiempo de conversar, cuidar el calcio y estar atentos a la salud mental.

Pega aquí una foto
7,5 × 10 cm

Así era yo en esta etapa Edad _____

10 A 14 AÑOS

Mis logros en esta etapa

En esta etapa no hay edades fijas: cada persona avanza a su propio ritmo. Anota la fecha en que lo logró y agrega los logros importantes para tu familia.

Logro	Lo logró el
Conoce su diagnóstico y lo explica con sus palabras	
Se toma solo o sola sus medicamentos (con supervisión)	
Maneja dinero para compras sencillas	
Usa el teléfono para comunicarse	
Se desplaza con apoyo en transporte público	
Participa en un taller, deporte o grupo	
Habla de sus emociones con alguien de confianza	
Tiene una amistad cercana	
Otros:	

10 A 14 AÑOS

¿Qué se revisa en la adolescencia?

Qué	Cuándo	Detalle	✓
Peso, talla e IMC	Cada control	Más tendencia al sobrepeso desde la adolescencia.	☐
Calcio, PTH, magnesio y vitamina D	Al menos una vez al año	Más seguido en el estirón de la pubertad.	☐
TSH y T4 libre	Cada 1 a 2 años		☐
Hemograma con plaquetas	Una vez al año		☐
Corazón	Según cardiología	Ritmo y tamaño de la aorta.	☐
Escoliosis	Una vez al año		☐
Pubertad	Cada control		☐
Evaluación neuropsicológica	Una vez al año*	Más seguido si hay epilepsia u otro diagnóstico.	☐
Salud mental	Cada control	Ansiedad, ánimo y señales de psicosis.	☐

* Recomendación de Tu Genetista; las guías internacionales sugieren una evaluación formal cerca de cada 3 años y en cada cambio de ciclo escolar.[1]

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Consulta pronto si…

- aparecen **ideas extrañas, desconfianza, voces o cambios bruscos de conducta**;
- se aísla, está triste o deja de disfrutar;
- tiene calambres o convulsiones (calcio bajo);
- sube mucho de peso o tiene mucha sed.

Hablar de la deleción

- Cuéntale de forma gradual y según su edad.
- Conversen sobre emociones y pidan ayuda a tiempo.
- Evitar el alcohol y las drogas cuida el calcio y la mente.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

10 A 14 AÑOS

Pubertad, emociones y salud mental



La pubertad

Llega en general a la edad habitual. El estirón es un momento de **estrés para el calcio**: conviene medirlo con más frecuencia. También aumenta la tendencia al sobrepeso.[1]

Salud mental

La ansiedad y el ánimo bajo son frecuentes. Desde la adolescencia aumenta el riesgo de **trastornos psicóticos**: cerca de 1 de cada 10 al final de la adolescencia.[1] Conocer las señales permite consultar a tiempo.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Señales para consultar con salud mental

- Escucha voces o ve cosas que otros no ven.
- Desconfía mucho, tiene ideas extrañas o habla de forma desordenada.
- Deja de dormir, de cuidarse o de ir al colegio.
- Pierde habilidades o cambia bruscamente su conducta.
- Rabietas o explosiones cada vez más intensas: pueden ser ansiedad no tratada.

Estas señales no significan que vaya a ocurrir, ni que sea «flojera» o mala conducta. Un tratamiento temprano mejora mucho la evolución.

Cuidar la mente

- Rutinas de sueño, actividad física y amistades.
- Evitar el alcohol, la marihuana y otras drogas.
- Tratar la ansiedad a tiempo.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344.

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar
Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones			
Próximo control		Profesional y firma	

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar
Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones			
Próximo control		Profesional y firma	

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar
Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones			
Próximo control		Profesional y firma	

ETAPA · 15 A 18 AÑOS

Adolescencia y transición

Se prepara el paso a la vida adulta: estudios, trabajo, salud y decisiones. Cuanto antes se planifique, más fácil será.

Pega aquí una foto
7,5 × 10 cm

Así era yo en esta etapa Edad _____

15 A 18 AÑOS

Mis logros en esta etapa

En esta etapa no hay edades fijas: cada persona avanza a su propio ritmo. Anota la fecha en que lo logró y agrega los logros importantes para tu familia.

Logro	Lo logró el
Conoce sus diagnósticos y medicamentos	
Sabe qué hacer si tiene síntomas de calcio bajo	
Pide una hora médica	
Entra solo o sola a una parte de la consulta	
Tiene copia de su estudio genético	
Termina su etapa escolar	
Hace una práctica o su primera experiencia laboral	
Organiza su día con una agenda o rutina	
Otros:	

15 A 18 AÑOS

¿Qué se revisa de 15 a 18 años?

Qué	Cuándo	Detalle	✓
Peso, talla e IMC	Cada control		☐
Calcio, PTH, magnesio y vitamina D	Al menos una vez al año		☐
TSH y T4 libre	Cada 1 a 2 años		☐
Hemograma con plaquetas	Una vez al año		☐
Corazón	Según cardiología	Plan para el cardiólogo de adultos.	☐
Salud mental	Cada control	Ansiedad, ánimo y señales de psicosis.	☐
Evaluación neuropsicológica	Una vez al año*	Orienta estudios y trabajo. Más seguido si hay epilepsia u otro diagnóstico.	☐
Asesoría genética	Una vez	En primera persona: 50 % en cada embarazo.	☐
Sexualidad y anticoncepción	Conversar		☐
Transición	Desde los 12 años	Plan paso a paso.	☐

* Recomendación de Tu Genetista; las guías internacionales sugieren una evaluación formal cerca de cada 3 años y en cada cambio de ciclo escolar.[1]

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Consulta pronto si…

- aparecen **ideas extrañas, desconfianza, voces o cambios bruscos de conducta**;
- deja de dormir o de cuidarse;
- deja sus medicamentos o el calcio;
- consume alcohol o drogas: empeoran el calcio y la salud mental.

La transición

- Que vaya asumiendo sus controles y medicamentos.
- Que tenga un médico de cabecera de adultos y un resumen de su historia.
- Que conozca los signos de alerta del calcio y de la salud mental.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

15 A 18 AÑOS

Mi plan de transición

El paso a la atención de adultos se prepara con tiempo, desde los 12 años y paso a paso. Todas las personas con la deleción necesitan seguimiento en la adultez, aunque hoy estén bien.[1] Marca cada paso cuando esté listo.

Salud

- ☐ Tengo un resumen de mi historia médica (este cuaderno).
- ☐ Conozco mis diagnósticos, mis medicamentos y mi calcio.
- ☐ Elegimos un médico de cabecera para la adultez.
- ☐ Mi cardiólogo me derivó a cardiología de adultos, si corresponde.
- ☐ Sé pedir una hora y qué llevar al control.
- ☐ Leí la sección de la vida adulta (página 129).

Educación y trabajo

- ☐ Tenemos un plan para cuando termine el colegio.
- ☐ Conozco opciones de estudio, formación laboral o talleres.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Decisiones y derechos

- ☐ Hablamos de cómo tomaré decisiones y con qué apoyos, antes de los 18.
- ☐ Si corresponde, pedimos orientación legal sobre apoyos para decidir.
- ☐ Revisamos beneficios desde los 18 años (página 125).

Vida diaria

- ☐ Me desplazo con apoyo o de forma independiente.
- ☐ Manejo dinero para compras sencillas.
- ☐ Sé qué hacer si tengo calambres u hormigueo (calcio).
- ☐ Sé a quién pedir ayuda si me siento mal emocionalmente.

★ Mis metas para la vida adulta

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m² · percentil	Calcio iónico resultado	Habla y voz ☐ bien ☐ nasal	Ánimo y colegio ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

03

PARTE 3

Salud por sistemas

Los problemas de salud más frecuentes en la deleción 22q11.2, cómo se detectan y cuándo consultar.

El corazón	69
El calcio y las paratiroides	71
Las defensas y las infecciones	73
El paladar, la voz y el habla	75
La alimentación y la digestión	77
Los oídos, la audición y la vista	78
Los riñones, la columna y los dientes	80
Tiroides, crecimiento y peso	82
La sangre y la autoinmunidad	84
Aprendizaje, desarrollo y convulsiones	85
Emociones y salud mental	87

SALUD POR SISTEMAS

El corazón



Cerca de **2 de cada 3** niños con la deleción tienen una cardiopatía congénita. Por eso todos necesitan un **ecocardiograma y un electrocardiograma** al diagnóstico, aunque la ecografía del embarazo haya sido normal.[1]

Las más frecuentes

Suelen afectar la salida de las grandes arterias del corazón: **tetralogía de Fallot**, **interrupción del arco aórtico**, **tronco arterioso** y **comunicación interventricular**. También es frecuente que el arco de la aorta vaya hacia la derecha o que haya vasos con un recorrido distinto, lo que a veces aprieta la tráquea o el esófago.

Los controles

- **Al diagnóstico:** ecocardiograma y ECG.
- **Si hay cardiopatía:** controles con cardiología toda la vida, también después de la cirugía.
- **Aunque no haya cardiopatía:** revisar de vez en cuando el ritmo y el tamaño de la aorta.

Consulta pronto si…

- se cansa o suda mucho al comer;
- respira rápido o con esfuerzo, incluso en reposo;
- tiene los labios o la piel de color morado;
- tiene palpitaciones, desmayos o dolor en el pecho;
- hace ruido al respirar o le cuesta tragar (vasos que aprietan).

Cobertura: GES n.º 2

Cardiopatías congénitas operables en menores de 15 años: sospecha, diagnóstico, cirugía y seguimiento el primer año después del alta. Copago **0 %** en Fonasa y **20 %** en isapre.

Antes de una cirugía cardíaca

Recuerda al equipo: **calcio**, **sangre irradiada** y vía aérea más pequeña (ficha de urgencia, página 17).

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.º 13 (fisura labiopalatina) y n.º 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl.

SALUD POR SISTEMAS

El calcio y las paratiroides

Las **paratiroides** son cuatro glándulas pequeñas del cuello que regulan el calcio. En la deleción pueden funcionar poco (**hipoparatiroidismo**) y el calcio baja. Ocurre en cerca de **6 de cada 10** personas en algún momento de la vida.[1]

¿Cuándo baja?

Sobre todo en el **recién nacido** y en momentos de **estrés para el cuerpo**: infecciones, cirugías, fracturas, el estirón de la pubertad, el embarazo y cuando come poco. Puede mejorar en la infancia y **volver a aparecer** años después, incluso en la adultez.

Los controles

Calcio iónico, PTH, magnesio y vitamina D en forma **regular**: cada 3 a 6 meses en el primer año y luego **al menos una vez al año**, y además en cada uno de esos momentos de estrés.

✎ Notas

Síntomas de calcio bajo: consulta pronto

- hormigueo alrededor de la boca o en los dedos;
- calambres o manos que se contraen;
- temblores o sacudidas en el recién nacido;
- **convulsiones**: urgencia;
- cansancio, irritabilidad o palpitaciones.

El tratamiento

Se recomienda **vitamina D**. Si el calcio está bajo, se agregan **calcio** y, a veces, **calcitriol**, indicados por endocrinología. La meta es un calcio **en el límite bajo de lo normal**: más alto puede dañar los riñones. Con tratamiento prolongado se controla el calcio en la orina y se hace una ecografía renal cada cierto tiempo.

Para cuidar el calcio

- No suspendas el calcio ni el calcitriol sin indicación.
- Evita las bebidas cola y el alcohol: bajan el calcio.
- Antes de una cirugía, avisa para que lo midan.
- Anota los resultados (página 112).

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344. · 3. McDonald-McGinn DM, Hain HS, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 deletion syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. Seattle: University of Washington (actualización vigente).

SALUD POR SISTEMAS

Las defensas y las infecciones

El **timo** es el órgano donde maduran los linfocitos T, que defienden de virus y hongos. En la deleción suele ser pequeño: cerca de **8 de cada 10** lactantes tienen menos linfocitos T. Casi siempre es **leve y mejora** con los años.[1]

¿Qué se estudia?

- **Al diagnóstico:** hemograma y linfocitos T y B (citometría de flujo).
- **Desde los 6 meses:** inmunoglobulinas (IgG, IgA, IgM, IgE) y, según inmunología, la respuesta a las vacunas.
- **Antes de las vacunas vivas:** revisar los linfocitos T.

Muy pocos bebés tienen una **falta casi total** de linfocitos T. Necesitan atención urgente en un centro especializado, que puede incluir un trasplante de timo.

✎ Notas

Las infecciones

Las infecciones respiratorias y las otitis son más frecuentes, sobre todo en los primeros años. Influyen también el reflujo, la forma de la vía aérea y la edad. Según los resultados, inmunología puede indicar antibióticos preventivos o, rara vez, inmunoglobulinas.

! Consulta pronto si…

- tiene infecciones muy repetidas, graves o que cuestan en mejorar;
- tiene algorra (hongos en la boca) que no se quita;
- no sube de peso o tiene diarrea persistente.

i Sangre irradiada

Si necesita una transfusión y aún no se ha descartado un déficit importante de linfocitos T, debe recibir **productos irradiados**. Está en la ficha de urgencia.

$ Cobertura

La **Ley Ricarte Soto** cubre la inmunoglobulina para inmunodeficiencias primarias que cumplen los criterios del protocolo. Pregunta a inmunología si corresponde.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. McDonald-McGinn DM, Hain HS, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 deletion syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. Seattle: University of Washington (actualización vigente). · 3. Superintendencia de Salud. Ley Ricarte Soto: tratamiento de inmunodeficiencias primarias. superdesalud.gob.cl.

SALUD POR SISTEMAS

El paladar, la voz y el habla

Cerca de **2 de cada 3** tienen alguna diferencia del paladar. Lo más frecuente no se ve a simple vista: la **insuficiencia velofaríngea**, en que el velo del paladar no cierra bien el paso hacia la nariz al hablar o tragar.[1]

¿Cómo se nota?

- Voz **nasal** y habla difícil de entender.
- Leche o comida que sale por la nariz.
- Otitis frecuentes.

También puede haber paladar hendido visible, fisura submucosa (oculta bajo la mucosa) o úvula partida en dos.

¿Qué se hace?

Revisión del paladar al diagnóstico y **evaluación del habla desde los 6 a 18 meses**, con un equipo con experiencia en paladar. Cuando ya habla lo suficiente, se estudia con nasofibroscopía o videofluoroscopía.

✎ Notas

Tratamiento

La **fonoaudiología** es la base. Si el paladar no cierra, una cirugía (faringoplastía u otra) mejora la voz. Antes de operar se revisa la columna cervical y la posición de las arterias del cuello, y se hace un estudio del sueño antes y después, porque la cirugía puede aumentar los ronquidos o la apnea.

Ojo con la cirugía de adenoides: en algunos niños empeora la voz nasal. Conversa antes con el equipo de paladar.

Cobertura: GES n.° 13

Fisura labiopalatina, para nacidos desde el 1 de julio de 2005: diagnóstico, cirugías y rehabilitación.

Para el control

- Graba un audio o video de cómo habla.
- ¿Necesita evaluación por el equipo de paladar?

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.° 13 (fisura labiopalatina) y n.° 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl.

SALUD POR SISTEMAS

La alimentación y la digestión

Las dificultades para comer son muy frecuentes en los primeros años y **no siempre se deben a la cardiopatía**. Pueden influir el paladar, la coordinación al tragar, el reflujo y el estreñimiento.[1]

Lo más frecuente

- Succión débil, cansancio o atoros al comer.
- **Reflujo** y vómitos.
- **Estreñimiento**, a veces intenso.
- Rechazo de algunas texturas.

Con menos frecuencia hay alteraciones del intestino al nacer, como malrotación o ano imperforado.

¿Qué se hace?

Se pregunta por la alimentación, el reflujo, el estreñimiento y el crecimiento **en cada control**. Si hay atoros o infecciones respiratorias repetidas, se estudia la deglución.

Consulta si…

- tose, se atora o se pone morado al comer;
- vomita mucho o vomita verde;
- no sube de peso o baja de peso;
- pasa varios días sin hacer deposiciones o le duele la guata.

Ayuda en casa

- Pide apoyo de fonoaudiología para la succión y la deglución.
- Agua, frutas, verduras y actividad física para el estreñimiento.
- Desde la adolescencia, porciones adecuadas: hay más tendencia al sobrepeso.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.

SALUD POR SISTEMAS

Los oídos, la audición y la vista



Las **otitis** son frecuentes y la **pérdida de audición**, casi siempre leve, es común. Oír bien es clave para el lenguaje. En los ojos, cerca de **1 de cada 3** necesita lentes.[1]

Oídos

- Tamizaje auditivo al nacer y audiometrías periódicas.
- Otorrino si hay otitis repetidas, líquido en los oídos o problemas de la vía aérea.
- A veces se necesitan colleras o audífonos.

Ojos

Examen completo al diagnóstico y luego según los hallazgos. Lo más frecuente son los vicios de refracción (miopía, hipermetropía, astigmatismo), el estrabismo y el ojo perezoso, que se tratan mejor si se detectan temprano.

Consulta si…

- no reacciona a los sonidos o pide repetir;
- su lenguaje se estanca;
- le sale líquido de los oídos;
- desvía un ojo, se acerca mucho a las cosas o entrecierra los ojos.

Cobertura GES

Hipoacusia moderada, severa y profunda en menores de 4 años y **estrabismo en menores de 9 años**.

Mis audiometrías y controles de vista

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.º 13 (fisura labiopalatina) y n.º 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl.

SALUD POR SISTEMAS

Los riñones, la columna y los dientes

Cerca de **1 de cada 7** tiene una diferencia en los riñones o la vía urinaria, como un riñón ausente, quistes o reflujo de orina. La columna y los dientes también necesitan atención.[1]

Riñones

Ecografía renal y vesical al diagnóstico. Si hay alteraciones, controles con nefrología. Consulta si hay fiebre sin causa clara: puede ser una infección urinaria.

Columna

- Radiografía de la **columna cervical alrededor de los 4 años**, sobre todo antes de una cirugía del paladar.
- Examen de **escoliosis** una vez al año desde los 6 años, hasta terminar de crecer.

✎ **Notas**

Dientes

El esmalte puede ser más débil y hay más caries. Lava sus dientes dos veces al día con pasta con flúor y visita al dentista una vez al año desde el primer diente. Si tiene cardiopatía, pregunta si necesita antibiótico antes de algunos tratamientos dentales.

Huesos y articulaciones

Son frecuentes el pie plano y algunas diferencias en las vértebras. Algunas personas tienen dolores en las piernas o artritis de origen autoinmune.

! Consulta si…

- tiene fiebre sin foco o dolor al orinar;
- aparece una curva en la espalda o un hombro más alto;
- le duelen o se hinchan las articulaciones.

$ Cobertura GES

Escoliosis en menores de 25 años y **salud oral integral a los 6 años**.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.º 13 (fisura labiopalatina) y n.º 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl.

SALUD POR SISTEMAS

Tiroides, crecimiento y peso



Los problemas de la **tiroides** son frecuentes: 1 o 2 de cada 10 niños, y casi 1 de cada 4 adultos necesitará tratamiento. En general, la talla es algo menor que la de la familia y, desde la adolescencia, hay más tendencia al **sobrepeso**.[1,2]

La tiroides

Lo más frecuente es el **hipotiroidismo** (tiroides lenta), que se trata con levotiroxina. Con menos frecuencia hay hipertiroidismo. Se controla con TSH y T4 libre cada 1 a 2 años en la infancia y una vez al año en la adultez.

El crecimiento

Muchos son pequeños en los primeros años. En niños chilenos, la longitud promedio hasta los 2 años está bajo el percentil 10 de la OMS. La talla adulta promedio es algo menor que la de la población. La falta de hormona de crecimiento es rara.[3]

Consulta si…

- está más cansado, con frío o estreñido (tiroides lenta);
- está inquieto, baja de peso o tiene palpitaciones (tiroides acelerada);
- deja de crecer o cruza percentiles hacia abajo;
- sube mucho de peso o tiene mucha sed.

Vida sana desde temprano

- Actividad física diaria.
- Alimentación variada, porciones adecuadas y agua.
- Evitar bebidas azucaradas y bebidas cola.
- La diabetes tipo 2 puede aparecer antes que en otras personas.

Cobertura GES

Hipotiroidismo (15 años y más) y **diabetes mellitus tipo 1 y tipo 2**.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344. · 3. Guzmán ML, Delgado I, Lay-Son G, Williams E, Puga A, Repetto G. Growth in Chilean infants with chromosome 22q11 microdeletion syndrome. Am J Med Genet A 2012;158A(11):2682-2686. · 4. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.º 13 (fisura labiopalatina) y n.º 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl.

SALUD POR SISTEMAS

La sangre y la autoinmunidad



Las **plaquetas** suelen estar algo más bajas, casi siempre sin consecuencias. Además, hasta **2 de cada 10** tienen alguna enfermedad **autoinmune**, en que las defensas atacan al propio cuerpo.[1]

Plaquetas y sangrado

Se pide un **hemograma con plaquetas una vez al año**. Rara vez hay una trombocitopenia inmune (plaquetas muy bajas) o una alteración de la función de las plaquetas, que puede dar más sangrado en cirugías.

Autoinmunidad y alergias

Pueden aparecer tiroiditis, artritis, anemia hemolítica, vitiligo o alteraciones de la piel. Las alergias son frecuentes: hasta 4 de cada 10.

Consulta pronto si…

- aparecen moretones o puntitos rojos sin causa;
- sangra de la nariz o de las encías con facilidad;
- está muy pálido, cansado o con la piel amarilla;
- le duelen o se hinchan las articulaciones.

Antes de una cirugía

- Hemograma con plaquetas y calcio.
- Si hubo sangrados importantes, pregunta por un estudio de la función de las plaquetas.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344.

SALUD POR SISTEMAS

Aprendizaje, desarrollo y convulsiones



La mayoría tiene **retraso del desarrollo**, sobre todo del lenguaje, y luego dificultades de aprendizaje. La capacidad intelectual es variable: lo más frecuente es que esté en el límite o con discapacidad intelectual leve.[1]

Un perfil propio

Muchos tienen mejores habilidades verbales y de memoria que de razonamiento abstracto, cálculo y orientación visual. Las habilidades pueden cambiar con los años, por eso las guías recomiendan una **evaluación neuropsicológica** en cada cambio de ciclo escolar y cerca de cada 3 años; en Tu Genetista sugerimos hacerla **una vez al año**, y más seguido si hay epilepsia u otro diagnóstico.

Convulsiones

Hasta **15 %** tiene convulsiones sin una causa evidente. Otras se deben al **calcio o al magnesio bajos**, o a la fiebre. Ante una convulsión, siempre se mide el calcio.

Consulta pronto si…

- tiene una convulsión, sacudidas o desconexiones;
- pierde habilidades que ya tenía;
- su rendimiento baja de forma marcada.

Lo que más ayuda

- Estimulación temprana y terapias continuas.
- Apoyos en el colegio según su perfil (PIE).
- Formación para la autonomía y la vida laboral.

Cobertura

GES Epilepsia (desde 1 año y menores de 15). Si además tiene autismo, la **Ley TEA (21.545)**.

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344. · 3. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.° 13 (fisura labiopalatina) y n.° 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl.

SALUD POR SISTEMAS

Emociones y salud mental

La salud mental es un tema central en la deleción 22q11.2. En la infancia son frecuentes la **ansiedad** (cerca de 1 de cada 3), el **déficit atencional** (hasta 4 de cada 10) y el **autismo** (hasta 3 de cada 10). Desde la adolescencia aumenta el riesgo de **psicosis**.[1]

Psicosis y esquizofrenia

Cerca de **1 de cada 4 o 5 adultos** con la deleción desarrolla esquizofrenia, la mayoría entre el final de la adolescencia y la adultez joven.[2] También pueden aparecer depresión y trastorno bipolar. **No ocurre en todas las personas**, y un tratamiento temprano cambia mucho la evolución.

Qué se hace

Preguntar por las emociones, la conducta y el pensamiento **en cada control**, y derivar a salud mental ante cambios.

✎ Notas

Señales tempranas: consulta pronto

- más ansiedad, rabietas o explosiones que antes;
- aislamiento, desconfianza o ideas extrañas;
- oír voces o ver cosas que otros no ven;
- cambios en el sueño, el cuidado personal o el rendimiento;
- hablar de hacerse daño: urgencia.

Los medicamentos funcionan

Se usan los mismos tratamientos que en otras personas, empezando con **dosis bajas y subiendo de a poco**. Algunos pueden bajar el umbral de convulsiones: el médico controlará el calcio y los efectos.

Cobertura GES

Esquizofrenia (desde el primer episodio, sin límite de edad), **depresión** y **trastorno bipolar** (15 años y más).

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344. · 3. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.º 13 (fisura labiopalatina) y n.º 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl.

04

PARTE 4

Vacunas

El calendario nacional, las vacunas vivas y las protecciones extra.

Las vacunas 90

Registro de vacunas 92

PARTE 4 · VACUNAS

Las vacunas

Los niños con la deleción deben recibir **todas las vacunas inactivadas** del Programa Nacional de Inmunizaciones (PNI), igual que los demás niños. Las **vacunas vivas** (★) necesitan antes una revisión de las defensas.[1]

Edad	Vacunas del PNI 2026
Recién nacido	BCG ★ · Hepatitis B
2 y 4 meses	Hexavalente · Neumocócica conjugada · Meningocócica B
6 meses	Hexavalente (3.ª dosis); neumocócica 3.ª dosis solo en prematuros
12 meses	Tres vírica ★ · Meningocócica ACWY · Neumocócica (refuerzo)
18 meses	Hexavalente (refuerzo) · Hepatitis A · Varicela ★ · Meningocócica B (refuerzo) · Fiebre amarilla ★ solo en Rapa Nui
36 meses	Tres vírica ★ · Varicela ★ (segundas dosis)
1.º básico	dTp acelular (refuerzo)
4.º básico	VPH, virus papiloma humano (dosis única)
8.º básico	dTp acelular (refuerzo)

★ Vacuna viva. Hexavalente: hepatitis B, difteria, tétanos, tos convulsiva, Hib y polio inactivada. Tres vírica: sarampión, rubéola y paperas. Revisa siempre el calendario vigente en vacunas.minsal.cl.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Minsal. Programa Nacional de Inmunizaciones: calendario 2026 y Campaña de Vacunación e Inmunización 2026.

Las vacunas vivas

BCG, tres vírica, varicela y fiebre amarilla se ponen **solo después de que el equipo revise los linfocitos T**. Si están muy bajos (por ejemplo, CD4 bajo 400/mm³ o CD4 vírgenes bajo 100/mm³), se postergan.[1] Lleva el informe de inmunología al vacunatorio.

Influenza

Vacuna **todos los años** desde los 6 meses. Que se vacune también la familia.

Virus respiratorio sincicial (VRS)

Anticuerpo protector en una dosis, gratuito en 2026 para nacidos desde el 1 de octubre de 2025 y para lactantes de riesgo definidos por el Minsal, como algunos con cardiopatía. No es una vacuna viva.

COVID-19 y neumococo

COVID-19 según los grupos de riesgo de cada campaña. Si tiene una enfermedad crónica del corazón o infecciones repetidas, pregunta por la neumocócica polisacárida desde los 2 años.

Dónde vacunarse

En vacunatorios públicos y privados en convenio con la Seremi de Salud, sin importar tu previsión. Dudas: Salud Responde, 600 360 7777.

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Minsal. Programa Nacional de Inmunizaciones: calendario 2026 y Campaña de Vacunación e Inmunización 2026.

PARTE 4 · VACUNAS

Registro de vacunas

Vacuna	Fecha	Lugar
BCG ★		
Hepatitis B (RN)		
Hexavalente 1		
Hexavalente 2		
Hexavalente 3		
Hexavalente refuerzo		
Neumocócica 1		
Neumocócica 2		
Neumocócica refuerzo		
Meningocócica B 1		
Meningocócica B 2		
Meningocócica B refuerzo		
Tres vírica 1 ★		
Tres vírica 2 ★		
Meningocócica ACWY		
Hepatitis A		
Varicela 1 ★		
Varicela 2 ★		
dTp 1.º básico		
VPH 4.º básico		
dTp 8.º básico		
Anticuerpo VRS		

Linfocitos revisados para vacunas vivas: fecha _____

Influenza (año)	Fecha	Lugar

Otras (COVID-19, neumocócica, otras)	Fecha	Lugar

El registro oficial está en el Registro Nacional de Inmunizaciones. Este es un respaldo para la familia.

05

PARTE 5

Curvas de crecimiento

Peso, talla, perímetro de cabeza e IMC. Niñas en morado y niños en taupe.

Cómo usar las curvas	95
Niñas de 0 a 36 meses	97
Niñas de 2 a 20 años	100
Niños de 0 a 36 meses	104
Niños de 2 a 20 años	107

PARTE 5 · CURVAS

Curvas de crecimiento

Los niños y niñas con la deleción 22q11.2 suelen ser más pequeños, sobre todo en los primeros años, y alcanzar una talla adulta algo menor. Por eso existen **curvas hechas con niños con la deleción**.[1]

Cómo usarlas

- Marca un punto en la intersección entre la edad y la medida.
- Lo importante no es el percentil exacto, sino que **siga su propio carril** a lo largo del tiempo.
- Si un punto cruza dos líneas de percentil o queda fuera de las curvas, coméntalo con tu médico.
- Considera también la talla de los padres.
- Las curvas de las niñas son moradas y las de los niños, color taupe.

Datos chilenos

En 138 lactantes chilenos con la deleción, la longitud promedio hasta los 2 años estuvo bajo el percentil 10 de la OMS. En adultos chilenos, la talla promedio fue de 152 cm en mujeres y 166 cm en hombres.[2]

Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Guzmán ML, Delgado I, Lay-Son G, Williams E, Puga A, Repetto G. Growth in Chilean infants with chromosome 22q11 microdeletion syndrome. Am J Med Genet A 2012;158A(11):2682-2686.

¿Qué curvas usamos?

Usamos las curvas de **Tarquinio y cols. (2012)**, hechas con niños con la deleción: de **0 a 36 meses** (longitud, peso y perímetro de cabeza) y de **2 a 20 años** (talla, peso, IMC y perímetro de cabeza).[2] Las guías internacionales recomiendan usar curvas propias de la deleción.[1]

Cómo se redibujaron

El artículo publica las curvas solo como figuras. Tu Genetista las redibujó midiendo cada línea en las figuras originales, por lo que puede haber diferencias muy pequeñas. La línea punteada muestra la mediana de la población general (patrones OMS 2006 hasta los 5 años y referencia OMS 2007 después).

CURVAS INCLUIDAS

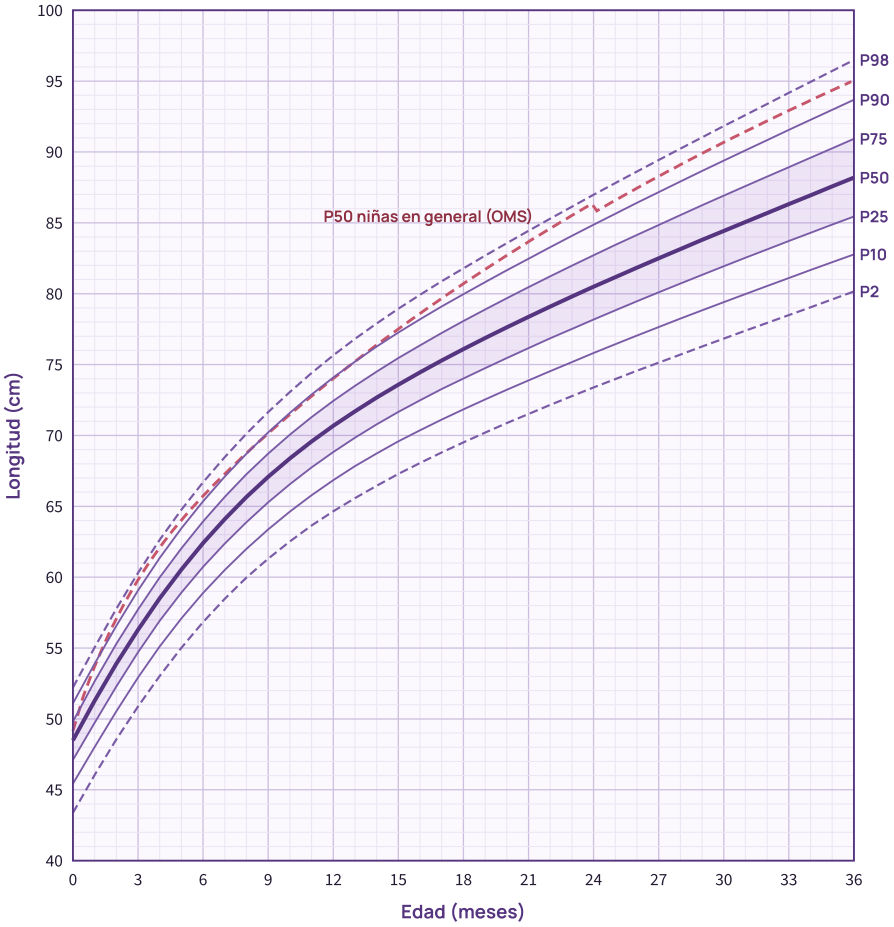
Niñas · Longitud para la edad · 0 a 36 meses 97
Niñas · Peso para la edad · 0 a 36 meses 98
Niñas · Perímetro de cabeza · 0 a 36 meses 99
Niñas · Talla para la edad · 2 a 20 años 100
Niñas · Peso para la edad · 2 a 20 años 101
Niñas · Índice de masa corporal · 2 a 20 años 102
Niñas · Perímetro de cabeza · 2 a 20 años 103
Niños · Longitud para la edad · 0 a 36 meses 104
Niños · Peso para la edad · 0 a 36 meses 105
Niños · Perímetro de cabeza · 0 a 36 meses 106
Niños · Talla para la edad · 2 a 20 años 107
Niños · Peso para la edad · 2 a 20 años 108
Niños · Índice de masa corporal · 2 a 20 años 109
Niños · Perímetro de cabeza · 2 a 20 años 110

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Tarquinio DC, Jones MC, Jones KL, Bird LM. Growth charts for 22q11 deletion syndrome. Am J Med Genet A 2012;158A(11):2672-2681.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑAS

Longitud para la edad · Niñas, 0 a 36 meses

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



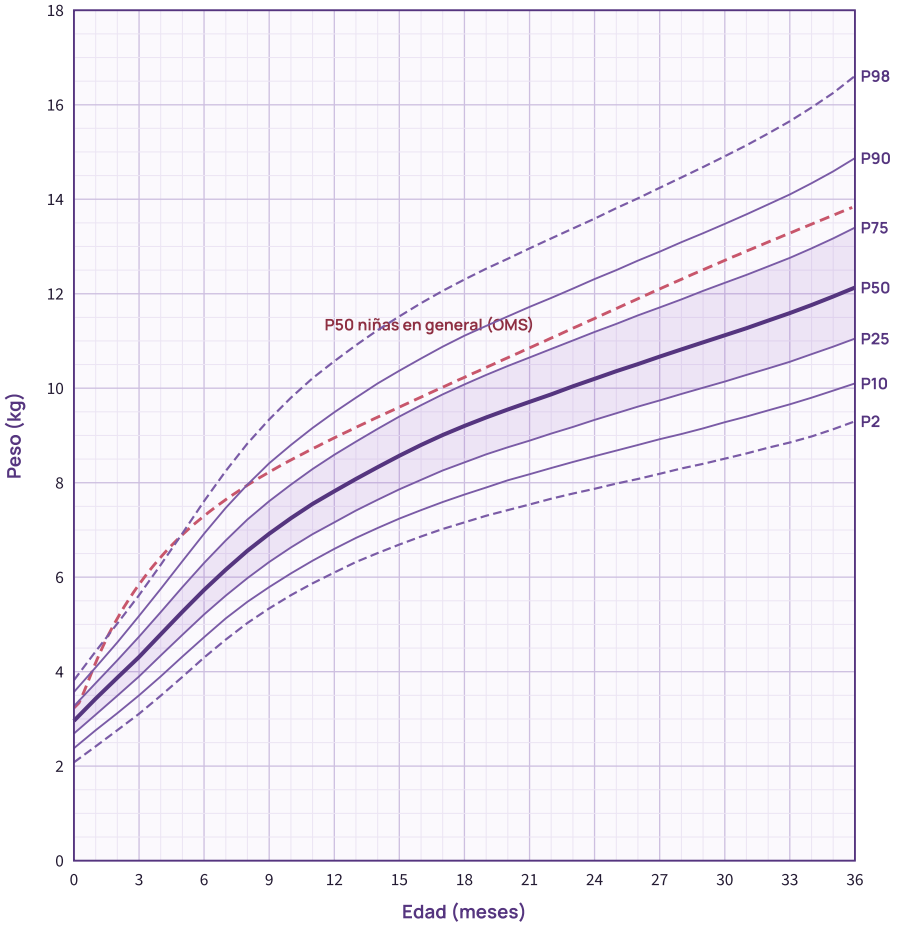
Fecha	Edad	Longitud	Percentil	Fecha	Edad	Longitud	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑAS

Peso para la edad · Niñas, 0 a 36 meses

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



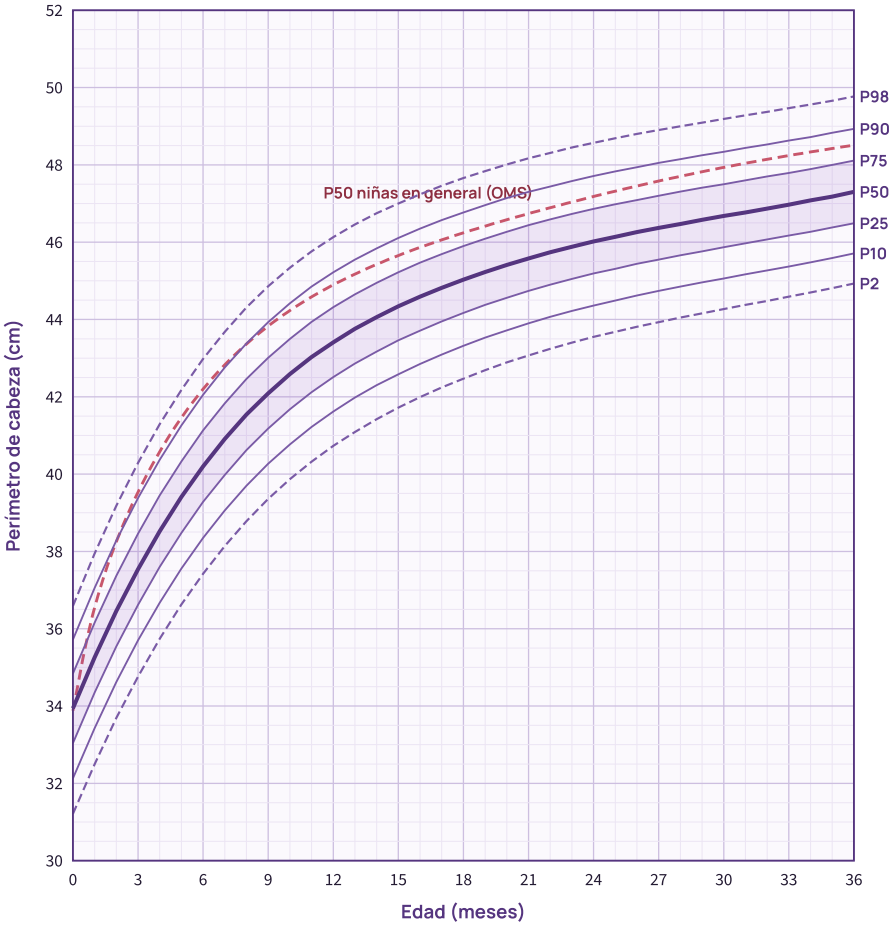
Fecha	Edad	Peso	Percentil	Fecha	Edad	Peso	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑAS

Perímetro de cabeza · Niñas, 0 a 36 meses

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



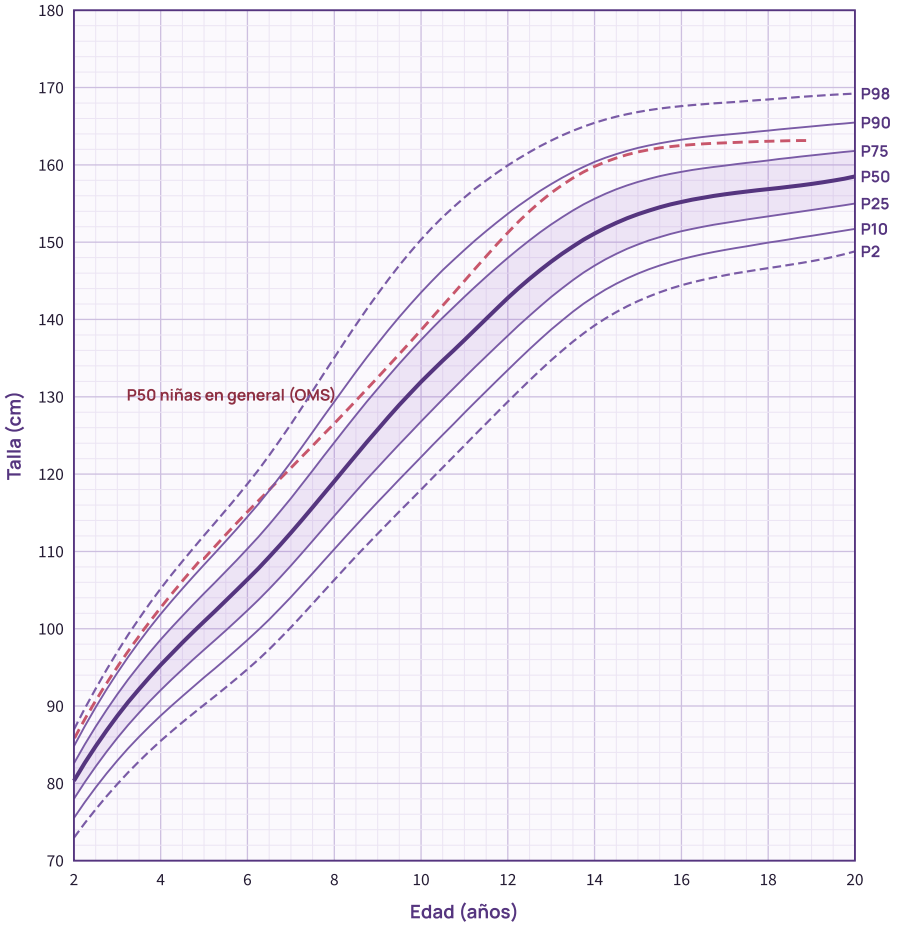
Fecha	Edad	P. cabeza	Percentil	Fecha	Edad	P. cabeza	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑAS

Talla para la edad · Niñas, 2 a 20 años

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



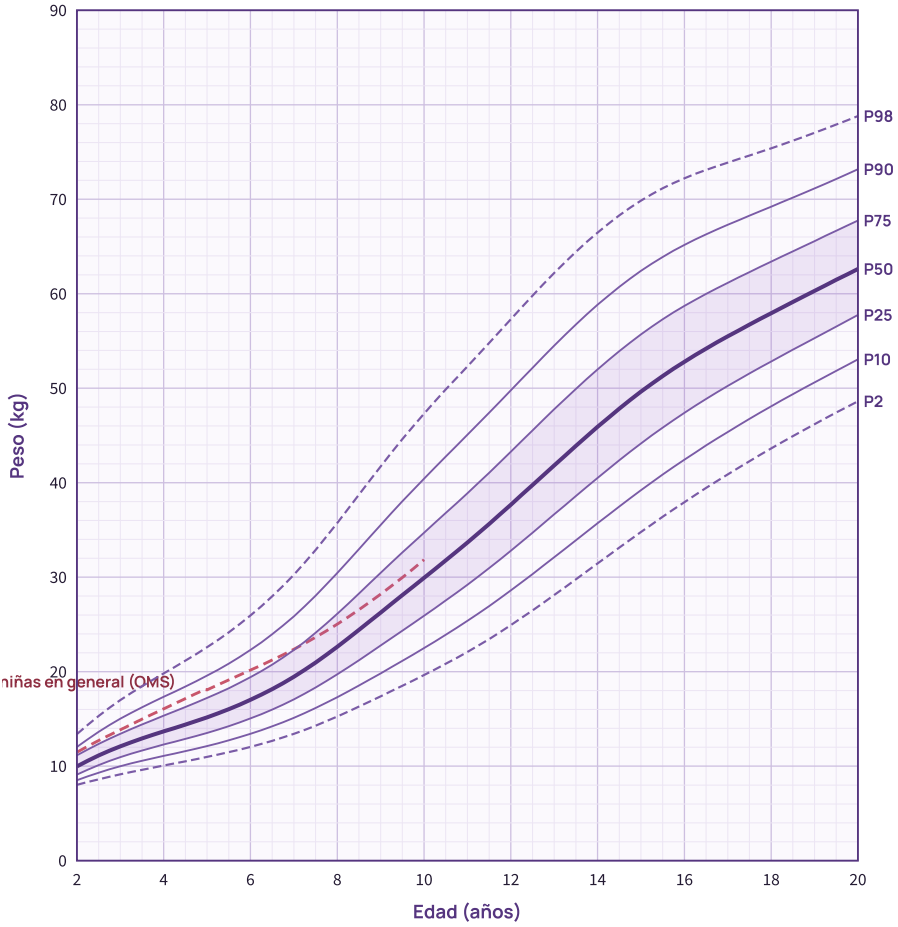
Fecha	Edad	Talla	Percentil	Fecha	Edad	Talla	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006 y 2007.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑAS

Peso para la edad · Niñas, 2 a 20 años

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



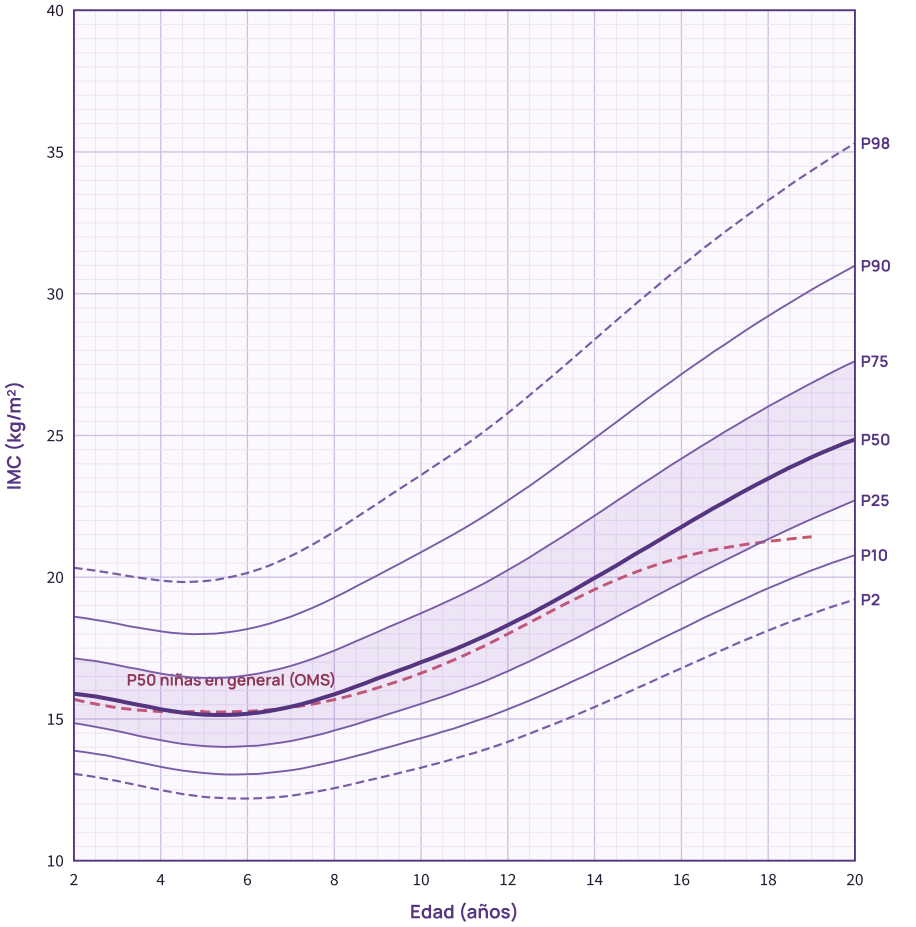
Fecha	Edad	Peso	Percentil	Fecha	Edad	Peso	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006 y 2007.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑAS

Índice de masa corporal · Niñas, 2 a 20 años

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



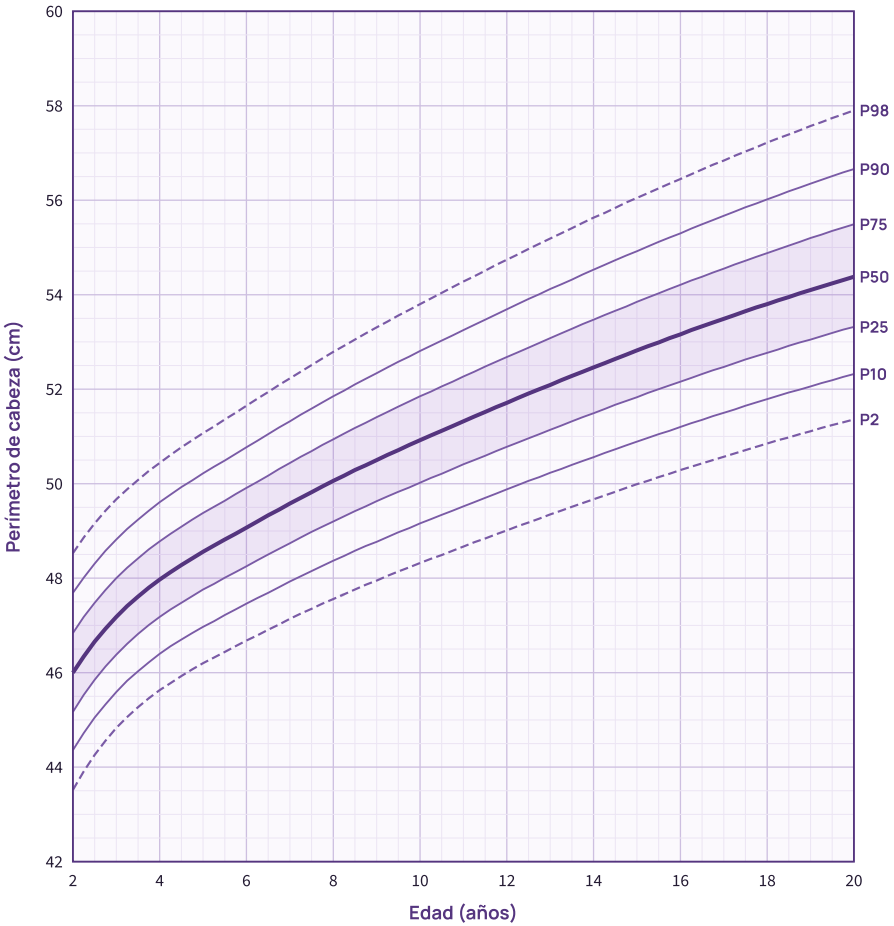
Fecha	Edad	IMC	Percentil	Fecha	Edad	IMC	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006 y 2007.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑAS

Perímetro de cabeza · Niñas, 2 a 20 años

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98.



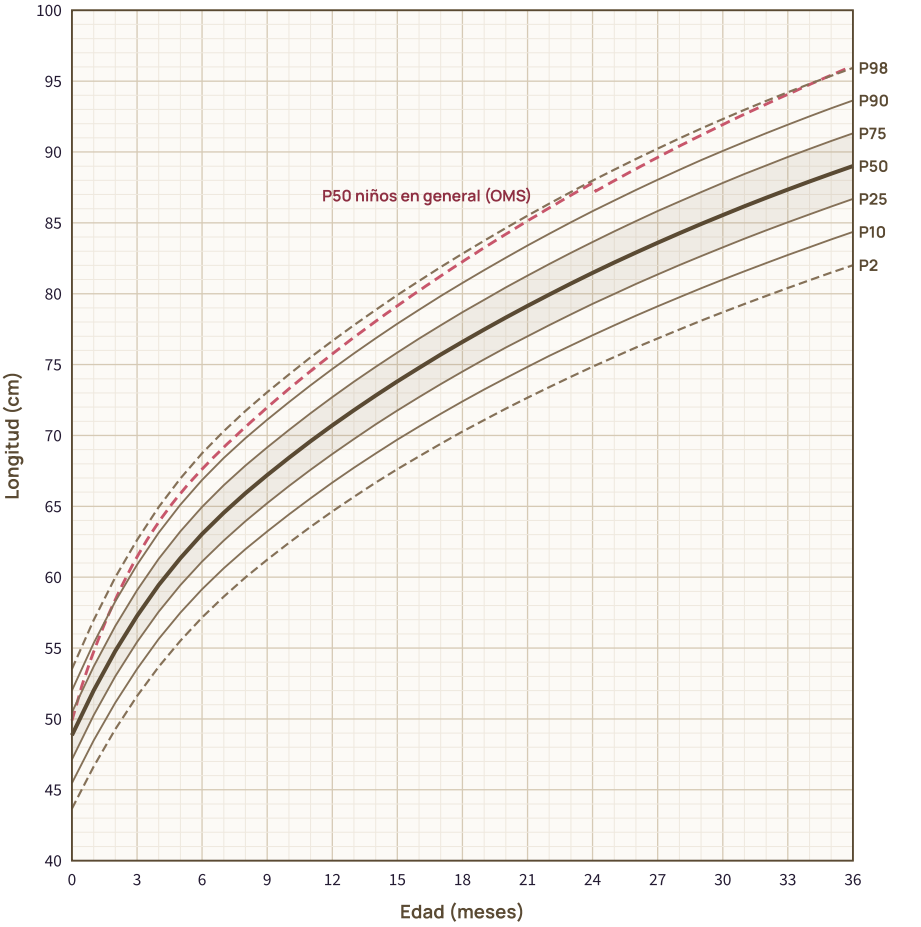
Fecha	Edad	P. cabeza	Percentil	Fecha	Edad	P. cabeza	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑOS

Longitud para la edad · Niños, 0 a 36 meses

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



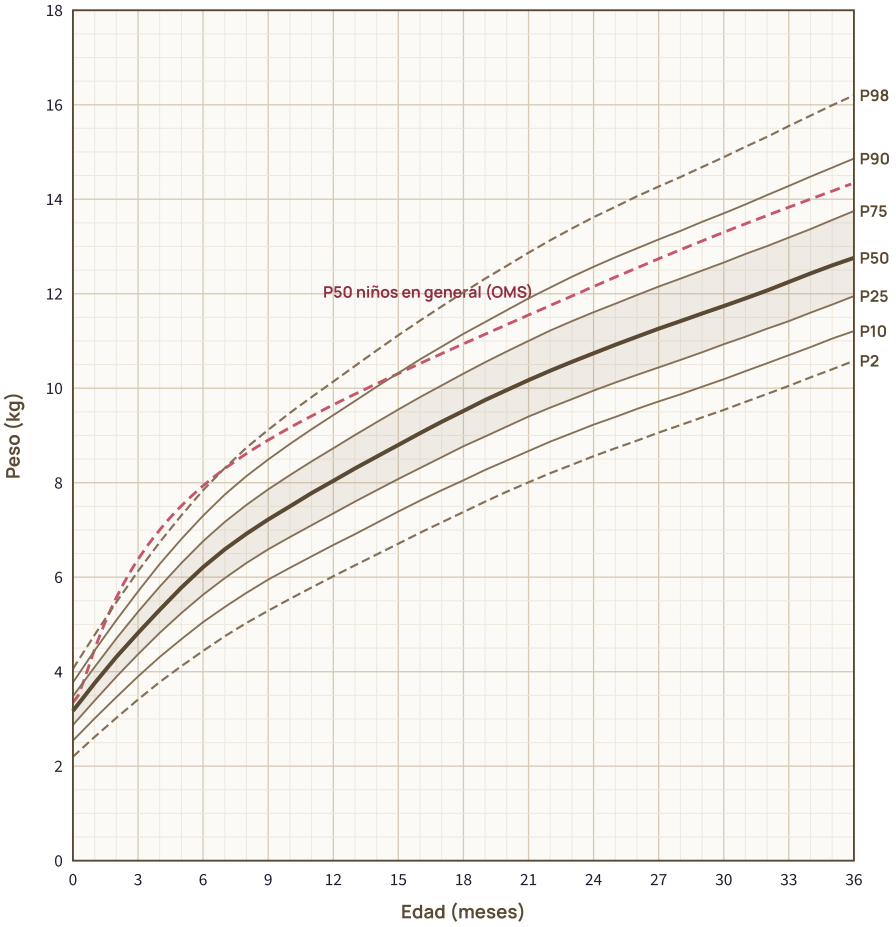
Fecha	Edad	Longitud	Percentil	Fecha	Edad	Longitud	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑOS

Peso para la edad · Niños, 0 a 36 meses

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



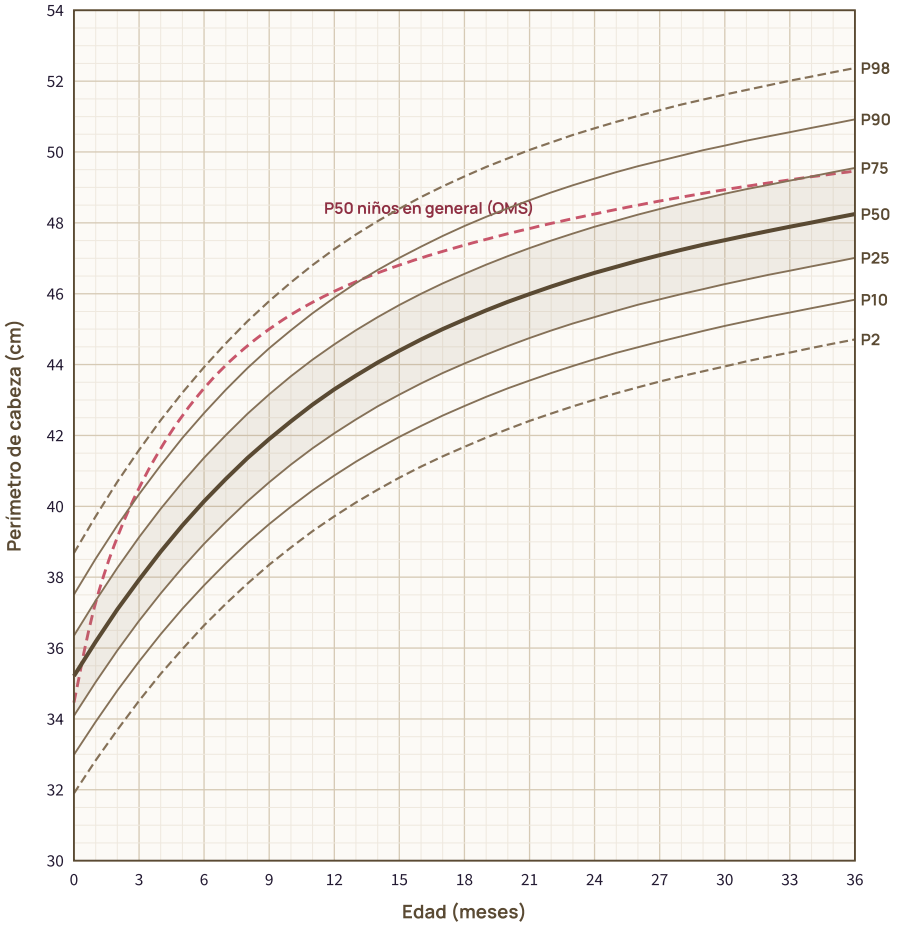
Fecha	Edad	Peso	Percentil	Fecha	Edad	Peso	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑOS

Perímetro de cabeza · Niños, 0 a 36 meses

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



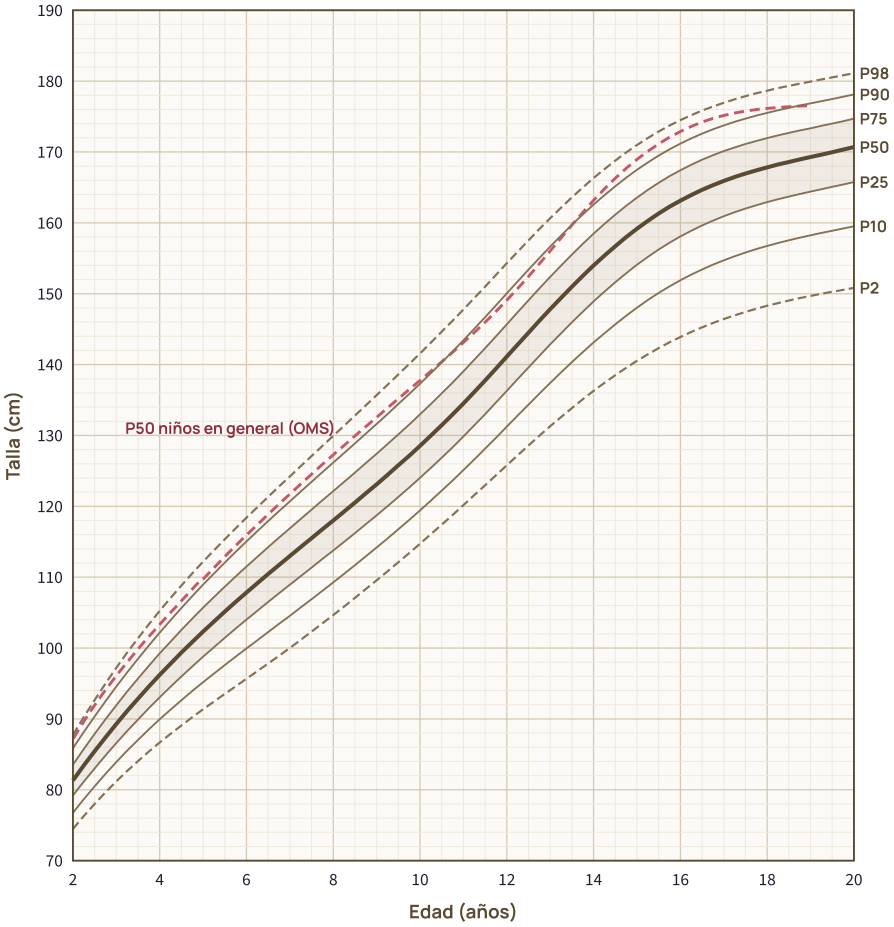
Fecha	Edad	P. cabeza	Percentil	Fecha	Edad	P. cabeza	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑOS

Talla para la edad · Niños, 2 a 20 años

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



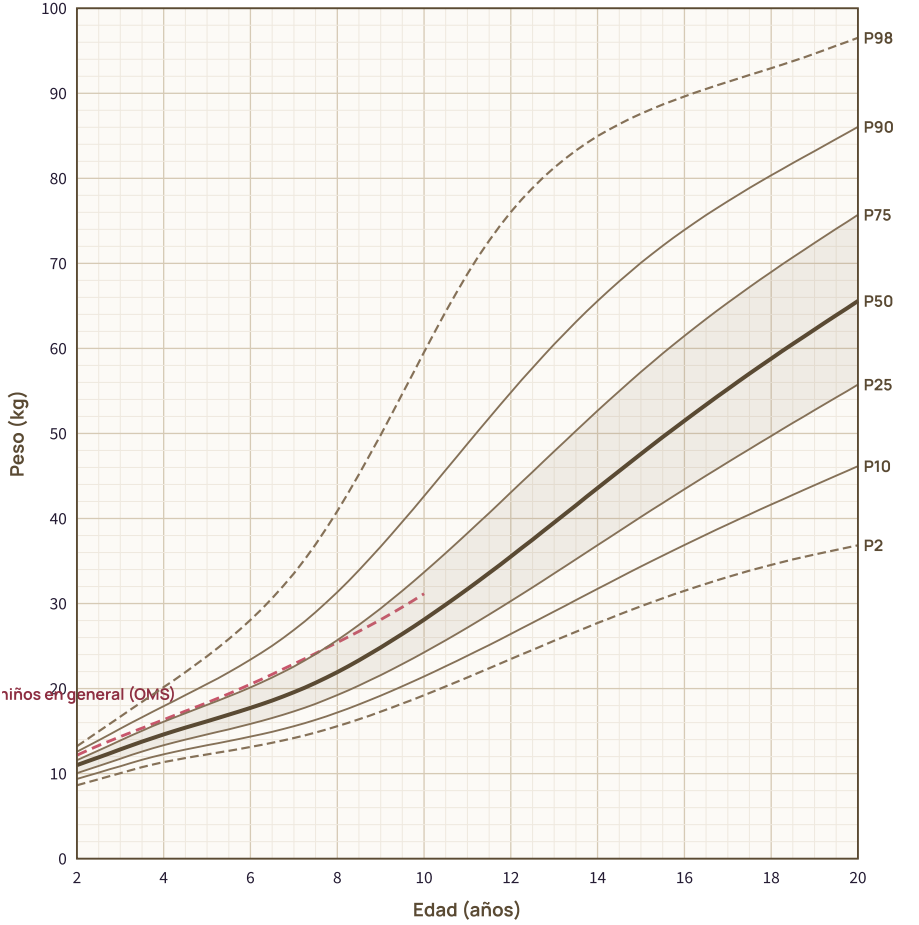
Fecha	Edad	Talla	Percentil	Fecha	Edad	Talla	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006 y 2007.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑOS

Peso para la edad · Niños, 2 a 20 años

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98. La línea punteada es la mediana de la población general.



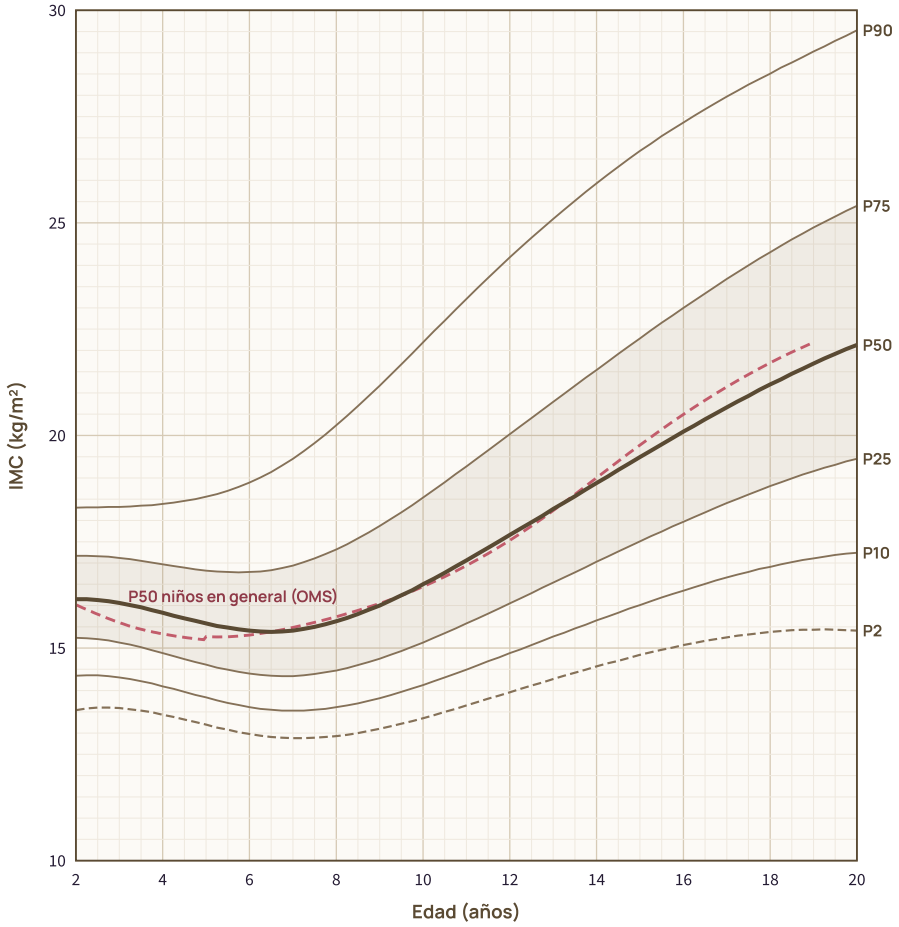
Fecha	Edad	Peso	Percentil	Fecha	Edad	Peso	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006 y 2007.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑOS

Índice de masa corporal · Niños, 2 a 20 años

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75 y 90. La línea punteada es la mediana de la población general.



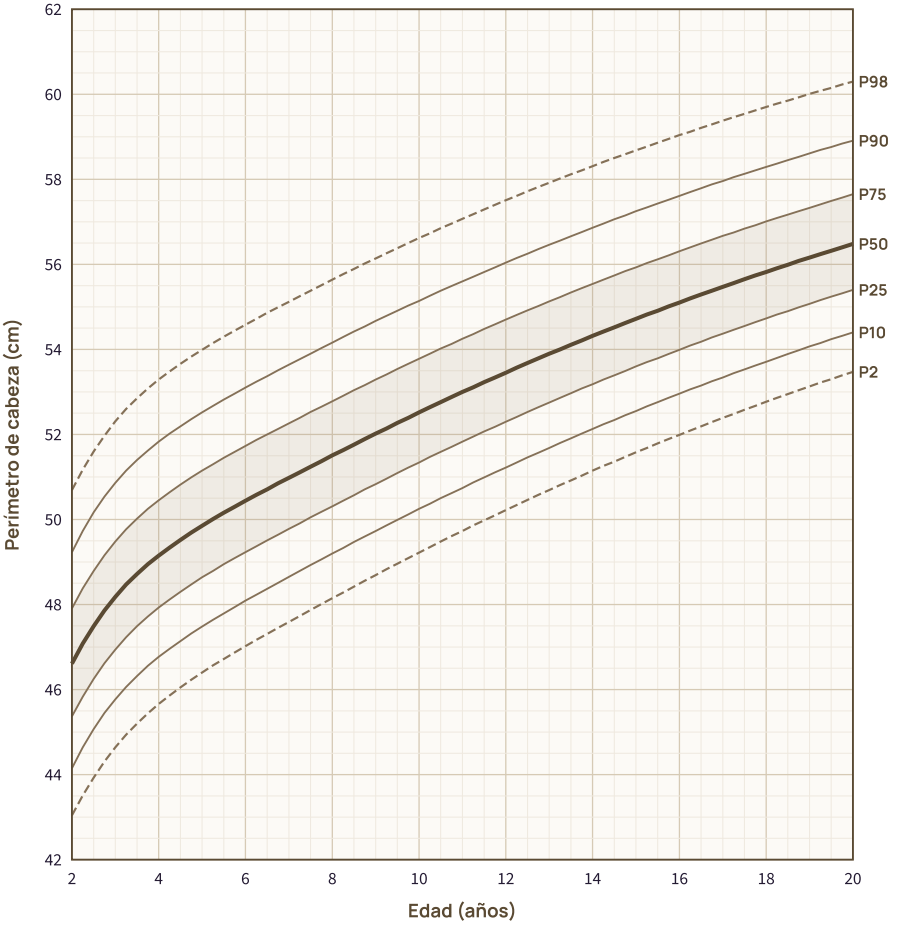
Fecha	Edad	IMC	Percentil	Fecha	Edad	IMC	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras; mediana general: OMS 2006 y 2007. Se omite el P98, que en la figura original tiene una forma anómala.

CURVAS DE CRECIMIENTO · NIÑOS

Perímetro de cabeza · Niños, 2 a 20 años

Curva propia de la deleción 22q11.2 · percentiles 2, 10, 25, 50, 75, 90 y 98.



Fecha	Edad	P. cabeza	Percentil	Fecha	Edad	P. cabeza	Percentil

Fuente: Tarquinio y cols. Am J Med Genet A 2012;158A:2672-81, redibujado por Tu Genetista a partir de las figuras.

06

PARTE 6

Registros

Calcio, defensas, medicamentos, hospitalizaciones, exámenes y tus preguntas.

Registro del calcio	112
Defensas e infecciones	113
Mis medicamentos	114
Hospitalizaciones y cirugías	116
Mis exámenes	118
Preguntas para el control	120

REGISTROS

Registro del calcio

Anota también los valores medidos en urgencias, hospitalizaciones y cirugías.

Fecha	Edad	Calcio iónico	PTH	Mg	Vit. D	Tratamiento y motivo

REGISTROS

Registro de defensas e infecciones

Fecha	CD3	CD4	CD8	IgG	Otros e indicaciones

Fecha	Infección	Tratamiento	¿Hospitalizado?

REGISTROS

Mis medicamentos

Anota cada medicamento, suplemento o tratamiento. Muéstralo en cada control, en urgencias y antes de cualquier cirugía.

Tratamientos que pueden indicarse

Tratamiento	Para qué	Qué conviene saber
Vitamina D, calcio, calcitriol	Calcio bajo	No suspender sin indicación. Se ajustan con exámenes de sangre y de orina.
Levotiroxina	Hipotiroidismo	En ayunas; separarla 4 horas del calcio y del hierro.
Antibióticos preventivos o inmunoglobulina	Infecciones repetidas	Solo si los indica inmunología.
Para el reflujo o el estreñimiento	Digestión	Según pediatría o gastroenterología.
Para la atención, la ansiedad o el ánimo	Salud mental	Funcionan como en otras personas: dosis bajas al inicio y subir de a poco.
Anticonvulsivantes	Epilepsia	Ante una convulsión, medir siempre el calcio y el magnesio.

Tabla informativa: las dosis las define siempre el médico tratante. Tu Genetista no recomienda marcas ni laboratorios.

✎ Notas

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338. · 2. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344.

Mi registro

Medicamento	Dosis y horario	Indicado por	Inicio	Término

Alergias y reacciones

Terapias complementarias

Antes de usar suplementos o hierbas, consúltalo: algunos interactúan con otros medicamentos o con el calcio.

REGISTROS

Hospitalizaciones

Fecha	Motivo	Hospital o clínica	Indicaciones

REGISTROS

Cirugías y procedimientos

Fecha	Cirugía o procedimiento	Lugar y cirujano	Calcio y sangre irradiada

REGISTROS

Mis exámenes

Fecha	Calcio	TSH	T4 libre	Plaquetas	Glicemia	Otro

REGISTROS

Mis exámenes

Fecha	Calcio	TSH	T4 libre	Plaquetas	Glicemia	Otro

REGISTROS

Preguntas para el control

Control con Fecha: _____

Control con Fecha: _____

Control con Fecha: _____

REGISTROS

Preguntas para el control

Control con Fecha: _____

Control con Fecha: _____

Control con Fecha: _____

07

PARTE 7

Derechos y beneficios

Coberturas en salud, beneficios sociales, educación y trabajo en Chile.

Coberturas en salud 123

Beneficios sociales, educación y trabajo 125

PARTE 7 · DERECHOS Y BENEFICIOS

Coberturas en salud

En Chile, la deleción 22q11.2 **no es un problema de salud GES por sí misma**, pero muchas condiciones que pueden acompañarla sí lo son. Las Garantías Explícitas en Salud aseguran acceso, plazos máximos y un copago limitado, en Fonasa y en isapres.

Problema de salud GES	Para quiénes
Cardiopatías congénitas operables	Menores de 15 años
Fisura labiopalatina	Nacidos desde julio de 2005
Hipoacusia moderada, severa y profunda	Menores de 4 años
Estrabismo	Menores de 9 años
Epilepsia	Desde 1 año y menores de 15
Escoliosis	Menores de 25 años
Salud oral integral	6 años
Hipotiroidismo	15 años y más
Diabetes mellitus tipo 1 y tipo 2	Según el tipo
Esquizofrenia	Desde el primer episodio
Depresión y trastorno bipolar	15 años y más

Verifica el listado vigente en www.superdesalud.gob.cl.

Cómo activar el GES

- El médico debe **notificar** la sospecha o el diagnóstico GES, y tú firmas el formulario.
- Desde ahí corren los plazos garantizados.
- Si no se cumplen, reclama en tu previsión o en la Superintendencia de Salud (600 836 9000).

Otras leyes que pueden aplicar

- **Ley Ricarte Soto:** inmunoglobulina para inmunodeficiencias primarias que cumplen los criterios del protocolo.
- **Ley TEA (21.545):** si además tiene autismo.
- **Ley 20.422:** inclusión de personas con discapacidad.
- **Ley 20.120:** protege la reserva de tu información genética y prohíbe discriminar por ella.

Mis garantías activadas

1. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.º 13 (fisura labiopalatina) y n.º 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl. · 2. Superintendencia de Salud. Ley Ricarte Soto: tratamiento de inmunodeficiencias primarias. superdesalud.gob.cl. · 3. Ley 20.422 (inclusión de personas con discapacidad); Ley 21.545 (TEA); Ley 21.015 (inclusión laboral); Decreto 170 de 2009 (Programa de Integración Escolar); Ley 20.584; Ley 20.120.

PARTE 7 · DERECHOS Y BENEFICIOS

Beneficios sociales

Credencial de discapacidad

Si alguna manifestación produce una discapacidad (intelectual, del lenguaje, auditiva u otra), la COMPIN puede certificarla y el Registro Civil entrega la credencial, que abre beneficios de la **Ley 20.422**.

Subsidio de discapacidad para menores de 18 años

Aporte mensual para niños con discapacidad intelectual acreditada, de hogares del 60 % más vulnerable según el Registro Social de Hogares. Se solicita en ChileAtiende (101) o en el municipio.

Chile Crece Contigo

Acompaña el desarrollo desde la gestación, con apoyo para la estimulación y las familias.

Como paciente

La **Ley 20.584** te da derecho a información clara, a conocer la ficha clínica y a aceptar o rechazar tratamientos.

✎ Notas

Educación

Tiene derecho a educación con apoyos: en un colegio regular con el **Programa de Integración Escolar (PIE)** o en una escuela especial. Pide el plan de apoyos de cada año.

Trabajo

La **Ley de Inclusión Laboral (21.015)** exige que empresas e instituciones con 100 o más trabajadores reserven al menos 1 % de sus puestos para personas con discapacidad.

Por dónde empezar

- Inscríbete en el Registro Social de Hogares.
- Pregunta en tu municipio por la oficina de discapacidad.
- SENADIS: senadis.gob.cl.
- Salud Responde: 600 360 7777.

Decisiones con apoyo

Antes de los 18 años, conversen sobre cómo tomará decisiones y con qué apoyos. Pide orientación legal, por ejemplo en la Corporación de Asistencia Judicial.

Notas

1. Ley 20.422 (inclusión de personas con discapacidad); Ley 21.545 (TEA); Ley 21.015 (inclusión laboral); Decreto 170 de 2009 (Programa de Integración Escolar); Ley 20.584; Ley 20.120.

ETAPA · 18 AÑOS Y MÁS

La vida adulta

La salud sigue cuidándose en la adultez, con nuevos controles y nuevas metas. Esta sección resume lo más importante para empezar esta etapa.

Pega aquí una foto
7,5 × 10 cm

Así era yo en esta etapa Edad _____

18 AÑOS Y MÁS

Mis logros en esta etapa

Logros y momentos de la vida adulta.

Logro	Lo logró el
Mi primer trabajo	
Vivo con más autonomía	
Participo en mi comunidad	
Tengo mi médico de cabecera	
Conversé sobre cómo formar una familia	
Otros:	

ANEXO · LA VIDA ADULTA

Los controles en la adultez

Al dejar la pediatría, es importante tener un **médico de cabecera** que coordine los controles. Estas son las recomendaciones de la guía internacional para adultos.[1]

Qué	Cuándo	Detalle
Calcio, PTH, magnesio	**Al menos cada 1–2 años**	Y en cirugías, fracturas, infecciones y embarazo.
Tiroides (TSH)	**Una vez al año**	
Hemograma con plaquetas	**Cada 1–2 años**	
Peso, presión y pulso	**Cada control**	
Glicemia o HbA1c y colesterol	**Cada 1–2 años**	La diabetes tipo 2 aparece antes.
Corazón	**Según cardiología**	Cardiopatía congénita: control toda la vida.
Ecocardiograma y ecografía abdominal	**Una vez**	Si no se hicieron en la adultez.
Audición, vista y dentista	**Periódico**	
Salud mental	**Cada control**	Ánimo, ansiedad y pensamiento.
Movimiento	**Cada control**	Temblor o lentitud: Parkinson temprano.

1. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344.



Siguen siendo importantes

- La **vitamina D** diaria y, si corresponde, el calcio.
- Evitar el alcohol y las bebidas cola, que bajan el calcio.
- Revisar los medicamentos en cada control y usar recordatorios.

Consulta pronto si…

- tienes hormigueo, calambres o convulsiones;
- cambian tu ánimo, tu sueño o tu forma de pensar;
- tienes palpitaciones, desmayos o dolor en el pecho;
- notas temblor, rigidez o lentitud al moverte.

Mi médico de cabecera

Nombre _____

Lugar y teléfono _____

1. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344.

ANEXO · LA VIDA ADULTA

Una vida adulta plena



Muchas personas con la deleción estudian, trabajan, tienen pareja y amistades, y viven con distintos grados de autonomía. Los controles son una parte, no el centro de la vida.

Formar una familia

Una persona con la deleción tiene **50 %** de probabilidad de transmitirla en cada embarazo. Antes de buscarlo, conviene una **asesoría genética** para conocer las opciones, incluido el diagnóstico en el embarazo o antes de él.[1]

> **El embarazo**
> Es de mayor riesgo: se recomienda control en un centro de alta complejidad, ácido fólico antes de embarazarse y **medir el calcio** durante el embarazo y el parto.

1. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344.

Salud mental

La ansiedad, la depresión y la psicosis son más frecuentes. Si una persona se aísla, cambia su conducta o sus ideas, **no es terquedad**: hay que consultar. El tratamiento funciona y es más eficaz cuanto antes se inicia.[1]

Movimiento y memoria

Hay más riesgo de **enfermedad de Parkinson a edad temprana**. Se trata igual que en otras personas. Consulta si aparecen temblor, rigidez o lentitud.

El día a día

- Actividad física regular y alimentación saludable.
- Rutinas, agenda y recordatorios para los medicamentos.
- Mantener amistades, trabajo y actividades con sentido.
- No fumar y evitar el alcohol y las drogas.

Prevención

Los controles preventivos de cáncer y salud reproductiva son los mismos que para todas las personas, según la edad.

Notas

1. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344.

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m²	Calcio y TSH resultado	Presión arterial mmHg	Ánimo y pensamiento ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m²	Calcio y TSH resultado	Presión arterial mmHg	Ánimo y pensamiento ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m²	Calcio y TSH resultado	Presión arterial mmHg	Ánimo y pensamiento ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m²	Calcio y TSH resultado	Presión arterial mmHg	Ánimo y pensamiento ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m²	Calcio y TSH resultado	Presión arterial mmHg	Ánimo y pensamiento ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m²	Calcio y TSH resultado	Presión arterial mmHg	Ánimo y pensamiento ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m²	Calcio y TSH resultado	Presión arterial mmHg	Ánimo y pensamiento ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

Control anual · ____ años

Para llenar en la consulta

Fecha dd / mm / aaaa	Edad años y meses	Peso kg · percentil	Talla cm · percentil
IMC kg/m²	Calcio y TSH resultado	Presión arterial mmHg	Ánimo y pensamiento ☐ bien ☐ consultar

Observaciones, exámenes pedidos y derivaciones

Próximo control	Profesional y firma

PARA SEGUIR

Organizaciones y recursos

Conocer a otras familias es una de las mejores fuentes de apoyo.

En Chile

- **FECHER** · Federación Chilena de Enfermedades Raras · facebook.com/FECHER.CL
- **FENPOF** · Federación de Enfermedades Poco Frecuentes de Chile · fenpof.cl · contacto@fenpof.cl
- **Fundación 22Q11CHILE** · familias de personas con la deleción 22q11.2 · www.22qchile.cl
- **SENADIS** · senadis.gob.cl
- **Chile Crece Contigo** · crececontigo.gob.cl
- **Salud Responde** · 600 360 7777

Información confiable en español

- **Guías clínicas 2023 para niños y para adultos**, traducidas al español · International 22q11.2 Foundation · 22q.org
- **Recursos para familias en español** · 22q.org/resources/for-families/spanish-resources
- **Guías y presentaciones de Tu Genetista** · tugenetista.cl

Tu Genetista no tiene vínculos con estas organizaciones. Los datos de contacto pueden cambiar.

✎ Notas

FUENTES

Referencias

1. Óskarsdóttir S, Boot E, Crowley TB, et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100338.
2. Boot E, Óskarsdóttir S, Loo JCY, et al. Updated clinical practice recommendations for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2023;25(3):100344.
3. McDonald-McGinn DM, Hain HS, Emanuel BS, Zackai EH. 22q11.2 deletion syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. Seattle: University of Washington (actualización vigente).
4. Repetto GM, Guzmán ML, Puga A, et al. Clinical features of chromosome 22q11.2 microdeletion syndrome in 208 Chilean patients. Clin Genet 2009;76(5):465-470.
5. Guzmán ML, Delgado I, Lay-Son G, Williams E, Puga A, Repetto G. Growth in Chilean infants with chromosome 22q11 microdeletion syndrome. Am J Med Genet A 2012;158A(11):2682-2686.
6. Tarquinio DC, Jones MC, Jones KL, Bird LM. Growth charts for 22q11 deletion syndrome. Am J Med Genet A 2012;158A(11):2672-2681.
7. Habel A, McGinn MJ, Zackai EH, Unanue N, McDonald-McGinn DM. Syndrome-specific growth charts for 22q11.2 deletion syndrome in Caucasian children. Am J Med Genet A 2012;158A(11):2665-2671.
8. Portnoï MF. Microduplication 22q11.2: a new chromosomal syndrome. Eur J Med Genet 2009;52(2-3):88-93.
9. Jackson OA, Paine K, Magee L, et al. Management of velopharyngeal dysfunction in patients with 22q11.2 deletion syndrome: a survey of practice patterns. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2019;116:43-48.
10. Fung WLA, Butcher NJ, Costain G, et al. Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med 2015;17(8):599-609.
11. Baxter MP, Dulberg C. "Growing pains" in childhood: a proposal for treatment. J Pediatr Orthop 1988;8(4):402-406.
12. WHO Multicentre Growth Reference Study Group. WHO Child Growth Standards. Ginebra: OMS; 2006.
13. de Onis M, Onyango AW, Borghi E, et al. Development of a WHO growth reference for school-aged children and adolescents. Bull World Health Organ 2007;85(9):660-667.
14. Zubler JM, Wiggins LD, Macias MM, et al. Evidence-informed milestones for developmental surveillance tools. Pediatrics 2022;149(3):e2021052138.
15. Minsal. Programa Nacional de Inmunizaciones: calendario 2026 y Campaña de Vacunación e Inmunización 2026.
16. Superintendencia de Salud. Listado de problemas de salud GES vigente; GES n.° 13 (fisura labiopalatina) y n.° 15 (esquizofrenia). superdesalud.gob.cl.
17. Superintendencia de Salud. Ley Ricarte Soto: tratamiento de inmunodeficiencias primarias. superdesalud.gob.cl.
18. Ley 20.422 (inclusión de personas con discapacidad); Ley 21.545 (TEA); Ley 21.015 (inclusión laboral); Decreto 170 de 2009 (Programa de Integración Escolar); Ley 20.584; Ley 20.120.

CRÉDITOS

Mi cuaderno de salud: síndrome de deleción 22q11.2

Serie Cuadernos de salud de Tu Genetista · Síndrome de deleción 22q11.2 · Versión 1.0 (borrador para revisión) · noviembre 2026

Autor: Dr. Esteban San Martín L., Médico Genetista · www.tugenetista.cl

Basado en: las recomendaciones internacionales actualizadas para niños (Óskarsdóttir y cols., 2023) y para adultos (Boot y cols., 2023) con síndrome de deleción 22q11.2, GeneReviews, los estudios chilenos de Repetto y cols. (2009) y Guzmán y cols. (2012), el Programa Nacional de Inmunizaciones del Minsal (2026), los hitos del desarrollo de los CDC (2022) y los patrones de crecimiento de la OMS (2006 y 2007).

Agradecimientos: a Patricia Jesam, Presidenta de la Fundación 22q11.2 Chile, y a la Dra. Gabriela Repetto, Médico Especialista en Genética Clínica, CAS-UDD.

Para qué sirve: material educativo y de registro para familias y equipos de salud. **No reemplaza la consulta**: tu pediatra, tu genetista y tu equipo adaptarán estas recomendaciones a cada persona.

Conflictos de interés: Tu Genetista no tiene convenios con laboratorios ni con empresas farmacéuticas, y este cuaderno no recibió financiamiento externo. No se recomiendan marcas, productos ni laboratorios.

Ilustraciones: generadas con inteligencia artificial; no corresponden a personas reales. Las curvas de crecimiento fueron redibujadas por Tu Genetista a partir de los datos publicados.

Actualización: si este cuaderno tiene más de uno o dos años, revisa si hay una versión nueva en tugenetista.cl.

Impresión: formato A5, a doble cara. Las páginas en blanco son intencionales.

Licencia **Creative Commons BY-NC-ND 4.0**: puedes copiarlo y compartirlo gratis, citando la fuente, sin fines comerciales y sin modificarlo. Las fichas pueden imprimirse y fotocopiarse para uso personal.

Cómo citar: San Martín L. E. Mi cuaderno de salud: síndrome de deleción 22q11.2. Serie Cuadernos de salud. Santiago: Tu Genetista; 2026. www.tugenetista.cl

Tu Genetista
PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO

Material educativo gratuito sobre enfermedades genéticas, en español.

Guías para pacientes y familias, cuadernos de salud y consulta de genética clínica.
www.tugenetista.cl

CC BY-NC-ND 4.0 · Versión 1.0 (borrador para revisión) · noviembre 2026. Este cuaderno es gratuito y no puede venderse.