

SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 22q11.2, DIAGNÓSTICO GENÉTICO-MOLECULAR POR MLPA

Actualizado en marzo 2026 por BQ Abraham Urzúa
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 2565

Nombres del Examen : Síndrome de microdelección 22q11.2, Estudio genético molecular por MLPA
Síndrome de DiGeorge, Síndrome Velocardiofacial (VSF) y otros síndromes relacionados. Síndrome Opitz G/BBB

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Biología Molecular	Lunes a viernes	10 días hábiles *4 días hábiles

*Plazo de entrega para muestras de recién nacidos. Coordinar con el laboratorio fono 22 3548515.

Preparación del Paciente : En caso de estudio prenatal (líquido amniótico) la muestra será obtenida por Médico Obstetra (Amniocentesis).

Muestra Requerida : Sangre periférica completa
Recolectar 1 tubo tapa lila con EDTA, volumen mínimo: 2 ml

Líquido amniótico
Recolectar mínimo 5 mL de líquido amniótico en jeringa estéril. Se recomienda tomar la muestra a partir de las 16 semanas de gestación.
NOTA 1: En caso de no alcanzar el mínimo de ADN necesario para la metodología no será posible realizar el estudio y se solicitará más muestra.
NOTA 2: De preferencia las muestras de líquido amniótico no deben estar contaminadas con sangre. Las muestras muy sanguinolentas serán rechazadas.
NOTA 3: Si simultáneamente se solicita estudio de Cariotipo en líquido amniótico (prestación 1861) considerar además el volumen especificado en su Sinfex correspondiente.

NOTA: Se requiere envío de copia de la orden médica.

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total con EDTA	3 días	1 mes	No aplica
Líquido amniótico	1 día	No aplica	No aplica

Condiciones de Envío al Laboratorio : *Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO
Líquido Amniótico: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO

*Desde fuera de Santiago
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SÍ/ Congelada NO
Líquido Amniótico: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO

*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

Método Utilizado²	: El estudio se realiza por MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) con el set de sondas SALSA MLPA Probemix P250-B2 DiGeorge, MRC-Holland).
Intervalos de Referencia	: No aplica
Valor de Alerta	: No aplica
Parámetros de Desempeño^{2,3}	: Set de sondas de MLPA de alta densidad que incorpora sondas que cubren la región típica de deleción en 22q11.2, además de sondas en las regiones adyacentes para la detección de deleciones y duplicaciones atípicas. Este set contiene también sondas de referencia dirigidas a regiones cromosómicas asociadas a desordenes similares a DiGeorge (4q35-qter, 8p23.1, 9q34.3, 10p14 y 10p12.31, 17p13.3 y 22q13.33).
Información Clínica^{2,4,5,6}	<p>: El síndrome de microdeleción 22q11.2, también conocido como DiGeorge o síndrome Velocardiofacial, es un desorden variable fenotípicamente causado por una microdeleción en el locus 22q11.2, la que generalmente ocurre <i>de novo</i> (80% de los casos) con una prevalencia estimada de 1/2000-6000 nacidos vivos.</p> <p>La mayoría de los individuos afectados presentan una misma deleción típica que incluye la región LCR22A-D de aproximadamente 3 Mb (87%), mientras que una pequeña proporción (8%) de ellos presenta una deleción pequeña de aproximadamente 1,5 Mb.</p> <p>Clínicamente este síndrome se caracteriza por malformaciones cardíacas, inmunodeficiencia, dismorfias y retraso del desarrollo psicomotor y pondoestatural. Patologías psiquiátricas y neurológicas comórbidas son frecuentes e incluyen esquizofrenia, desorden de déficit atencional, desórdenes del espectro autista y síntomas obsesivos compulsivos.</p> <p>Indicaciones:</p> <ul style="list-style-type: none">- Casos con fenotipo clínico sugerente de síndrome de microdeleción 22q11.2, para confirmación o descarte molecular- Diagnóstico prenatal <p><u>Interpretación de resultados:</u></p> <p>El resultado se informa según la nomenclatura ISCN del 2024 para <i>region specific assays (rsa)</i></p> <ul style="list-style-type: none">- Sin alteraciones detectadas <p><u>Resultado:</u> rsa (P250-B2)x2</p> <p><u>Conclusión:</u> No se detectaron variantes en el número de copias en la región 22q11.2.</p> <p><u>Comentarios:</u> Este estudio incluye sondas de referencia dirigidas a regiones cromosómicas asociadas a trastornos con fenotipos similares al síndrome de DiGeorge (4q35-qter, 8p23.1, 9q34.3, 10p14, 10p12.31, 17p13.3 y 22q13.33), las cuales no presentaron alteraciones en el número de copias</p>

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

- **Con alteración detectada**

Resultado: Se informa según nomenclatura ISCN 2024, basada en coordenadas genómicas o en los genes involucrados, de acuerdo con el tipo de alteración detectada.

Conclusión: Se describe la alteración detectada y su interpretación clínica, según corresponda.

Nota: Para una adecuada interpretación de los resultados es necesario considerar los hallazgos clínicos.

Factores Interferentes:

- Sangre tomada con Heparina inhibe la PCR
- Sangre en muestras de líquido amniótico

Referencias

1. Richardson A. *et al* (2006) Blood storage at 4 °C. Factors involved in DNA yield and quality. *J.Lab.Clin. Med*; 147 (6): 290-294.
2. SALSA® MLPA® Probemix P250 DiGeorge (MRC HOLLAND). Document version B2-10; Issued on 22 September 2025
3. Jonathan L. Haines, Bruce R. Korf, Cynthia C. Morton, Chistine E. Seidman, J.G. Seidman, Douglas R. Smith (2009). *Current Protocols In Human Genetics*.4.0.1, 8.1.2,4.1.2.
4. Jalali G.R. *et al.* (2008). Detailed analysis of 22q11.2 with a high density MLPA probe set. *Hum Mutat.* 29:433-40.
5. Delorme R. *et al.* (2010). Search for copy number variants in chromosomes 15q11-q13 and 22q11.2 in obsessive compulsive disorder. *BMC Med Genet.* 11:100.
6. Michaelovsky E. *et al.* (2012). Genotype-phenotype correlation in 22q11.2 deletion syndrome. *BMC Med Genet.* 12:122.