

Gruppo di Studio

Insufficienza respiratoria e ventilazione meccanica (IR&VM)

IR&VM Journal Club No. 2 – February 2026

Children With 22.Q.11.2 Deletion Syndrome: Sleep-Disordered Breathing and Management

Domenico Paolo La Regina, Sonia Khirani, Lucie Griffon, Clément Poirault, Raffaella Nenna, Fabio Midulla, Brigitte Fauroux

Am J Med Genet A. 2025 Aug;197(8):e64069. doi: 10.1002/ajmg.a.64069.

Purpose

22q11.2 deletion syndrome is the most common chromosomal microdeletion disorder, characterized by multisystem involvement including craniofacial anomalies, congenital heart defects, immune deficiency, and endocrine dysfunction. Structural and functional abnormalities of the upper airway—such as pharyngeal hypotonia, retrognathia, micrognathia, glossoptosis, and velopharyngeal insufficiency—predispose affected children to obstructive sleep apnea (OSA). While OSA prevalence in the general pediatric population ranges from 2% to 10%, reported rates in 22q11.2 are substantially higher.

Methods

This retrospective study evaluated 52 consecutive children with genetically confirmed 22q11.2 followed at a national reference center between 2014 and 2024. All patients underwent systematic overnight respiratory polygraphy in room air. Clinical characteristics, comorbidities, prior surgical interventions, and therapeutic management were analyzed.

Results

The prevalence of OSA was 46%, with a mean apnea–hypopnea index (AHI) of 4.0 ± 9.1 events/hour. Most cases were mild (29%), while moderate and severe OSA were observed in 9% and 8% of patients, respectively. Severe OSA occurred exclusively in infants younger than one year, with AHI values exceeding 20 events/hour. Younger age was significantly associated with OSA ($p = 0.003$). Immune deficiency ($p = 0.018$) and pulmonary disease ($p = 0.028$), including asthma and airway malacia, were also more prevalent in affected patients. Gas exchange abnormalities were mainly reflected by reduced oxygen saturation parameters, whereas hypercapnia was uncommon. Upper airway anomalies were frequent (79%), yet prior adenotonsillectomy or velopharyngeal insufficiency surgery did not significantly influence OSA prevalence. Notably, posterior flap pharyngoplasty was rarely associated with new-onset or worsening OSA. Therapeutic management was individualized within a multidisciplinary framework. Most patients with mild OSA required no intervention. Continuous positive airway pressure (CPAP) was prescribed in selected cases, particularly in infants with severe OSA, but long-term dependence was uncommon. Several patients demonstrated spontaneous improvement over time, particularly during infancy.

Conclusion

These findings confirm a high prevalence of OSA in children with 22q11.2, predominantly of mild severity. Infants represent a particularly vulnerable subgroup, suggesting that systematic screening during the first year of life may be warranted. Immune and pulmonary comorbidities appear to contribute to OSA risk. Overall, multidisciplinary evaluation and tailored management strategies are essential to optimize respiratory and neurodevelopmental outcomes in this population.



Gruppo di Studio
***Insufficienza respiratoria e
ventilazione meccanica (IR&VM)***

IR&VM Journal Club Nr. 2 – febbraio 2026

**Disturbi respiratori del sonno nei bambini con sindrome da delezione 22q11.2:
prevalenza e gestione clinica**

Domenico Paolo La Regina, Sonia Khirani, Lucie Griffon, Clément Poirault, Raffaella Nenna,
Fabio Midulla, Brigitte Fauroux

Am J Med Genet A. 2025 Aug;197(8):e64069. doi: 10.1002/ajmg.a.64069.

Scopo

La sindrome da delezione 22q11.2 rappresenta la più frequente microdelezione cromosomica ed è caratterizzata da un coinvolgimento multisistemico che include anomalie cranio-facciali, cardiopatie congenite, immunodeficienza e disfunzioni endocrine. Le alterazioni strutturali e funzionali delle vie aeree superiori — quali ipotonia faringea, retrognazia, micrognazia, glossoptosi e insufficienza velofaringea — predispongono questi pazienti allo sviluppo di apnea ostruttiva del sonno (OSA). A fronte di una prevalenza del 2–10% nella popolazione pediatrica generale, nei soggetti con 22q11.2 l'OSA risulta significativamente più frequente.

Metodi

Questo studio retrospettivo ha analizzato 52 bambini con diagnosi genetica confermata di 22q11.2, seguiti presso un centro nazionale di riferimento tra il 2014 e il 2024. Tutti i pazienti sono stati sottoposti sistematicamente a poligrafia respiratoria notturna in aria ambiente. Sono stati valutati i dati clinici, le comorbidità, gli interventi chirurgici pregressi e le strategie terapeutiche adottate.

Risultati

La prevalenza di OSA è risultata pari al 46%, con un indice apnea-ipopnea (AHI) medio di $4,0 \pm 9,1$ eventi/ora. La maggior parte dei casi era di grado lieve (29%), mentre le forme moderate e severe sono state riscontrate rispettivamente nel 9% e nell'8% dei pazienti. Le forme severe si osservavano esclusivamente nei lattanti di età inferiore a un anno, con valori di AHI superiori a 20 eventi/ora. L'età più giovane è risultata significativamente associata alla presenza di OSA ($p = 0,003$). Anche l'immunodeficienza ($p = 0,018$) e la presenza di patologia polmonare ($p = 0,028$), inclusi asma e malacia delle vie aeree, erano più frequenti nei pazienti con OSA. Le alterazioni degli scambi gassosi riguardavano prevalentemente la saturazione di ossigeno, mentre l'ipercapnia era rara. Le anomalie delle vie aeree superiori erano comuni (79%); tuttavia, pregressi interventi di adenotonsillectomia o chirurgia per insufficienza velofaringea non influenzavano significativamente la prevalenza di OSA. La gestione terapeutica è stata definita in ambito multidisciplinare. La maggior parte dei pazienti con OSA lieve non ha richiesto trattamento. La ventilazione a pressione positiva continua (CPAP) è stata utilizzata in casi selezionati, in particolare nei lattanti con forme severe, ma raramente in modo prolungato. In diversi pazienti si è osservato un miglioramento spontaneo nel tempo.

Conclusioni

In conclusione, l'OSA nei bambini con 22q11.2 presenta un'elevata prevalenza, generalmente di grado lieve, ma con maggiore severità nei primi mesi di vita. I lattanti rappresentano un sottogruppo particolarmente vulnerabile, suggerendo l'opportunità di uno screening sistematico precoce. La presenza di immunodeficienza e patologia polmonare sembra contribuire al rischio di OSA. Un approccio multidisciplinare è fondamentale per ottimizzare gli esiti respiratori e neuroevolutivi.