

As malformações cardíacas representam um importante problema de saúde pública. Apesar de sua etiologia ser ainda pouco compreendida, destaca-se entre suas causas conhecidas a síndrome de deleção 22q11.2 (SD22q11). O objetivo do presente estudo foi verificar a frequência da SD22q11 entre pacientes portadores de cardiopatia congênita do tipo conotruncal. A amostra foi constituída por uma coorte prospectiva e consecutiva de pacientes em sua primeira hospitalização na UTI Cardiológica do Hospital da Criança Santo Antônio, durante o período de 1 ano. Para cada paciente foi preenchida uma ficha de avaliação, com coleta de dados clínicos, e realização de cariótipo de alta resolução e pesquisa de microdeleção 22q11.2 pela técnica de hibridização *in situ* fluorescente (FISH). Dos 207 pacientes com cardiopatia congênita hospitalizados pela primeira vez no período do estudo, 52 (25,1%) apresentavam um defeito conotruncal. Trinta e dois eram do sexo masculino e suas idades variaram de 1 dia a 10 anos (48% < 1 mês). A maior parte era proveniente do interior do Estado (61,5%) e o principal motivo de internação foi a realização de cirurgia cardíaca (76,9%). O defeito cardíaco mais observado foi a tetralogia de Fallot (TOF) (40,4%). Quanto à análise cariotípica, alterações foram observadas em 5 pacientes (9,6%), contudo, nenhum deles apresentava a deleção 22q11. A análise pela técnica de FISH pôde ser realizada com sucesso em 51 pacientes, sendo que a microdeleção 22q11 foi identificada em 2 casos (3,9%) (ambos com TOF). A frequência da SD22q11 verificada em nosso estudo foi similar a de trabalhos que encontraram valores que variaram de 4 a 15% e diferente de outros que detectaram índices entre 17 e 48%. Estas diferenças parecem estar relacionadas, especialmente, com o modo de seleção adotado nos estudos. A identificação destes pacientes é fundamental para o seu adequado manejo e aconselhamento genético.