



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Di George: Importância Da Avaliação Clínica Associada Ao Teste De Fish

Autores: VALDRIANA LEANDRO DE OLIVEIRA SANTOS (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS E DA SAÚDE DE JUIZ DE FORA), MIRELLA MORAIS BRASIL MONTEIRO, BRUNO TEIXEIRA DA SILVA, ÉRICA SAMANTHA SANTOS DE ARAÚJO, FERNANDO BIZARRIA APARECIDO, LUCIANA SOARES AMARAL

Resumo: SÍNDROME DE DI GEORGE: IMPORTÂNCIA DA AVALIAÇÃO CLÍNICA ASSOCIADA AO TESTE DE FISH INTRODUÇÃO: A Síndrome de DiGeorge apresenta grande variabilidade de características clínicas, fato que pode tornar o diagnóstico uma tarefa desafiadora. Neste sentido, o teste de FISH para deleção cromossômica 22q11.2 mostra-se como importante aliado para a realização do correto diagnóstico desta síndrome. RELATO DE CASO: Lactente do sexo masculino, 17 meses de idade, apresentando tosse crônica e dispnéia recorrente, associadas a IVAS de repetição. Portador de cardiopatia congênita, submetido a tratamento cirúrgico aos 4 meses de idade para correção de comunicação interventricular e interatrial, mãe relata histórico de internações ocorridas devido a pneumonia, ITU e sepse. Ao exame físico apresenta-se com baixo desenvolvimento pondo-estatural, baixa implantação de orelhas, nariz proeminente com ponta bulbosa, lábios pequenos e freio labial superior encurtado (aspecto de “boca de peixe”), além de exames laboratoriais evidenciando hipocalcemia, e ausência de imagem tímica e desproporção cárdio-torácica visualizada ao RX de tórax em decorrência de cardiomegalia. Com a avaliação da história clínica e exames laboratoriais, suspeitou-se de Síndrome de DiGeorge e solicitou-se o teste de FISH, que evidenciou a deleção cromossômica 22q11.2, confirmando o diagnóstico. COMENTÁRIOS: Nos pacientes portadores da Síndrome de DiGeorge a deleção cromossômica 22q11.2 está presente em aproximadamente 80 à 90 dos casos, em muitas vezes sendo nova mutação. Esta síndrome deve ser lembrada diante de neonatos apresentando malformações cardíacas e ou faciais, especialmente se associadas a linfopenia e hipocalcemia, e o teste de FISH mostra-se relevante para o diagnóstico da doença.