



Trabalhos Científicos

Título: Infecções Pulmonares E De Vias Aéreas Superiores Combinadas Com Síndrome De Digeorge

Autores: FLAVIA MONT´ALVERNE BRAUN CHAVES (SUPREMA), MIRELLA MORAIS BRASIL MONTEIRO, VALDRIANA LEANDRO DE OLIVEIRA SANTOS, ANA CLARA ARAGAO FERNANDES, SAIDE VILAS NOVAS DA ROCHA, CICERO INACIO DE OLIVEIRA, LEONARDO FERREIRA MEDEIROS, GETULIO BRAMUSSE JUNIOR, ANDREA FIGUEIREDO DE ALENCAR CARVALHO, JAQUELINE FERREIRA MARTINIANO

Resumo: MAM, 4anos,apresentando quadro de tosse crônica,dispnéia e febre recidivante. História de convulsão, alergia alimentar e infecções recorrentes (15 pneumonias, sinusites, otites e 9 ITU), algumas graves necessitando de internações para uso de antibioticoterapia injetável. Apresenta hipotireoidismo e cisto aracnóide. Ao exame físico paciente apresentando ADNPM, baixo desenvolvimento pondero estatural e dismorfias corporais (epicanto, hipertelorismo, orelhas baixo implantadas e com hélix antevertidas). Exames laboratoriais evidenciaram hipocalemia, hipoglicemia, hipotireoidismo, ecocardiograma sugestivo para fístula coronário-pulmonar. Faz uso de fenobarbital, carbamazepina e levotiroxina. Realizada investigação imunológica: IgG,IgM e IgA normais, IgG1-5,97, IgG2-1,06, IgG3-143, IgG4-60, imunidade celular- normal, IgE elevada. Baseado na história clínica,exames laboratoriais e exame físico, suspeitou-se de IDP- Síndrome Digeorge(SDG)-. Foi encaminhado ao geneticista. O diagnóstico foi confirmado pela deleção 22q11.2 A administração de imunoglobulina foi instituída, com melhora importante do quadro. Discussão: A SDG é uma desordem causada pela deleção de um pequeno pedaço do cromossomo 22, próximo do meio do cromossomo, na localização designada com q11.2, ou seja, no braço maior do cromossomo.É resultante da migração anormal das células embrionárias da terceira e quarta bolsas faríngeas, levando a hipo ou aplasia do timo, defeitos na paratireóide, arco aórtico e imunodeficiência. Além da hipocalemia e dismorfismos faciais típicos, as alterações observadas ocorrem principalmente no sistema imunológico e cardiovascular.O diagnóstico após suspeição deve ser confirmado pelo teste FISH. O manejo desses pacientes visa principalmente o controle das infecções de repetição, correção dos distúrbios cardíacos e comorbidades. O tratamento para casos mais graves consiste no transplante do timo ou medula óssea com resultados promissores.