



Trabalhos Científicos

Título: Avaliação Sorológica Para Doença Celíaca E Hla Dq2/dq8 Em Pacientes Com Síndrome De Williams-Beuren

Autores: MARIANA DEBONI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), PALOMA ESTEFANNE BARBOSA DOS SANTOS (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), LUANA CRISTINA AMARAL MIRANDA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), ANA CAROLINA DIAS FERREIRA CALHAU (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), BIANCA FURLAN FERNANDES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), MARCOS JIRO OZAKI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), MARIANA GUILHERME SISDELLI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), RACHEL SAYURI HONJO KAWAHIRA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), CHONG AE KIM (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), RICARDO KATSUYA TOMA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP)

Resumo: Objetivo: Determinar a prevalência de doença celíaca (DC) e do HLA DQ2/8 em pacientes com Síndrome de Williams-Beuren (SWB) Métodos: Estudo de prevalência com delineamento transversal e descritivo. 56 pacientes com diagnóstico confirmado de SWB em seguimento no ambulatório de genética de hospital terciário, no período compreendido de janeiro de 2020 até Julho de 2021. Os dados clínicos e laboratoriais foram extraídos do prontuário eletrônico. A triagem para DC foi realizada através do anticorpo IgA anti transglutaminase (IgA-TG2) e dosagem de IgA total. Foram coletadas amostras para realização do HLA suscetível para doença celíaca. Resultado: Dos 56 pacientes, 32 completaram o estudo. Foram excluídos 3 sem teste genético confirmatório de SWB, 10 se recusaram a participar e 14 não participaram devido a acompanhamento on-line exclusivamente, devido a pandemia). 32 pacientes incluídos no estudo, 18 masculino, 15/32 apresentavam dor abdominal, 16/32 constipação intestinal, 9/32 diarreia, 8/32 baixa estatura e 2 vômitos. Nenhum paciente apresentou teste sorológico positivo para doença celíaca. Foi realizado HLA em 28 pacientes e 10 pacientes (10/28: 35 %) eram geneticamente predispostos à doença celíaca. Apresentaram HLA DQ2 (7/10) ou DQ8 (3/10) positivos. Como a triagem sorológica foi negativa em todos os pacientes, não foi realizado endoscopia e biópsia nos pacientes do estudo. Conclusão: Este estudo brasileiro não confirma maior risco de DC em pacientes com SWB. A prevalência de HLA de predisposição de DC são semelhantes à da população brasileira. Nossos dados questionam se a triagem sorológica de DC deve ser realizada em todos pacientes com SWB com a periodicidade recomendada para pacientes do grupo de risco, de acordo com as diretrizes internacionais.