



Trabalhos Científicos

Título: Detecção Precoce Da Síndrome De Digeorge Em Recém-nascidos E Lactentes Portadores De Cardiopatia Congênita

Autores: MARCILIA SIERRO GRASSI (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC-FMUSP); LESLIE DOMENICI KULIKOWSKI (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA- LIM 3 - USP); JERUSA MARILDA ARANTES (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC-FMUSP); ROBERTA DUTRA (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA- LIM 3 - USP); MARIA ESTHER JURFEST RIVERO CECCON (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC-FMUSP); VERA LÚCIA JORNADA KREBS (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC-FMUSP); EDMAR ATIK (INSTITUTO DO CORAÇÃO - HC- FMUSP); MÔNICA SATSUKI SHIMODA (INSTITUTO DO CORAÇÃO - HC- FMUSP); WERTHER BRUNOW DE CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC-FMUSP); MAGDA MARIA CARNEIRO SAMPAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC-FMUSP)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de DiGeorge (SDG) está associada à deleção 22q11.2 e caracteriza-se por malformações congênitas, incluindo defeitos cardíacos e dos grandes vasos, hipoplasia ou aplasia do timo (levando a imunodeficiência) e paratireoides e dismorfismos faciais. OBJETIVOS: Investigar SDG em recém-nascidos (RN) e lactentes portadores de cardiopatia congênita, visando a detecção precoce e a abordagem clínica adequada. MÉTODOS: Em portadores de cardiopatia congênita com até 1 ano de vida internados em UTI Neonatal e Cardiológica, está sendo realizada a triagem genômica quantitativa por multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA), utilizando-se os kits P250-B1 e P356-A1, que permitem a detecção rápida da variação do número de cópias gênicas. RESULTADOS: Num período de 6 meses foram avaliados 33 pacientes com as seguintes cardiopatias: Tetralogia de Fallot (15,7%), Transposição de Grandes Artérias (13,1%), Atresia Pulmonar/Estenose Pulmonar (10,5%), Dupla Via de Saída de VD/Dupla Via de Entrada de VE/ Interrupção do arco aórtico (7,9%), Coarctação de Aorta/ Drenagem Anômala das Veias Pulmonares (5,3%), Atresia mitral/ Hipoplasia do arco aórtico/ Origem anômala de artéria pulmonar/ Defeito total do septo A-V/ Estenose mitral/ estenose aórtica/ Arco aórtico à direita (2,6%). Foi diagnosticada a SDG em 2 pacientes entre os já examinados pela técnica de MLPA. CONCLUSÃO: O diagnóstico precoce da DGS é fundamental, devido à significativa morbimortalidade no primeiro ano de vida. O alerta para se suspeitar desse diagnóstico em RN é a presença de cardiopatia congênita, associada ou não com hipocalcemia e/ou hipoplasia ou ausência tímica no RX de tórax. É imprescindível a utilização de uma técnica citogenética/genética molecular para confirmar o diagnóstico.