



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título: Deleção De 22q11.2 (síndrome Velocardio Facial): Importância Do Seguimento Multidisciplinar

Autores: MONICA VANNUCCI NUNES LIPAY (HOSPITAL SAMARITANO - SP); MARIA FERNANDA CARVALHO DE CAMARGO (HOSPITAL SAMARITANO - SP); MARCIA SASAKI (HOSPITAL SAMARITANO - SP); GILDA PORTA (HOSPITAL SAMARITANO - SP); TERESA URAS BELÉM (HOSPITAL SAMARITANO - SP)

Resumo: Introdução: A Síndrome de deleção 22q11.2 é uma síndrome de deleção de genes contíguos herdados de forma autossômica dominante, incidência aproximada de 1:4000 nascidos, com penetrância completa e alta variabilidade. Objetivo: follow-up de criança com disfagia e hipocalcemia, com internações recorrentes em UTI neonatal. Casuística: VTU, nascida em 18/03/2014, apresentava hipocalcemia, dificuldade de sucção, face assimétrica, evidenciada ao choro, orelhas displásicas. O ecocardiograma foi normal. Resultados: Foi solicitado cariótipo com bandas, cujo resultado foi 46,XX. Diante dos achados fenotípicos e clínicos, foi solicitada investigação genética adicional, que confirmou a deleção hemizigótica em 22q11.2 (genes CLTCL1, HIRA, CDC45, CLDN5, GP1BB, TBX1_1, TBX1_2, TXNRD2, DGCR8, ZNF74, KLHL22, MED15, SNAP29, LZTR1 e PRODH_1, PRODH_2, GSC2, CLTCL1, HIRA, CDC45, CLDN5). Essa região envolve a deleção mais frequentemente encontrada na Síndrome de deleção em 22q11.2 (MIM #192430) ou Síndrome Velo Cardio Facial. A hipocalcemia é geralmente mais grave no período neonatal. Insuficiência velopalatina pode ser um problema estrutural (palato curto), um problema funcional (hipotonia da musculatura velofaríngea), ou uma combinação dos dois. Cerca de 36% das crianças têm dificuldades de alimentação significativas, muitas vezes disfagia grave que requer alimentação por sonda nasogástrica e/ou colocação de sonda de gastrostomia. Dificuldades de alimentação são independentes de defeitos cardíacos e anomalias palatais. Conclusão: O tratamento das manifestações exige abordagem de equipe multidisciplinar adaptada às necessidades específicas do indivíduo afetado. É importante a avaliação para a necessidade de suplementação de cálcio e o acompanhamento da hipocalcemia e o monitoramento da tireóide e da deficiência de hormônio de crescimento, quando ocorrer.