



23º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO – Gramado / RS

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Di George: Relato De Um Caso

Autores: NOELY AMARA LOPES DIAS RIBEIRO (HOSPITAL DA MULHER MARISKA RIBEIRO); MARIA LUCIA DE BARROS DE MEDEIROS (HOSPITAL DA MULHER MARISKA RIBEIRO); KATIA MARIA BASTOS PEREIRA (HOSPITAL DA MULHER MARISKA RIBEIRO); GISLANY SALDANHA (HOSPITAL DA MULHER MARISKA RIBEIRO)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome Di George é a deleção do cromossomo 22q11.2, doença genética com incidência 1/4000, porém pouco diagnosticada devido ao espectro das apresentações clínicas dos casos. OBJETIVO: Descrever a dificuldade na identificação clínica da Síndrome de DiGeorge no período neonatal e a importância da confirmação diagnóstica para o adequado acompanhamento dos pacientes. MÉTODOS: Análise de prontuário e pesquisa em bancos de dados científico (Pubmed, Bireme, Scielo, Lilacs, Medline), com os seguintes descritores síndrome di George, cromossomo 22q11.2, síndrome velocardiofacial. RESULTADOS: Recém nato de H.S.G.S.V nascido em Casa de parto sem assistência pediátrica, não foi realizado rastreio para cardiopatias críticas (saturação pré e pós ductal). Internado na nossa instituição com 6 dias de vida devido a cianose e pausas respiratórias durante as mamadas. Identificado sopro cardíaco e incoordenação sucção-deglutição, sendo os exames da admissão normais, exceto pela hipoxemia em gasometria arterial e do ecocardiograma que revelou atresia pulmonar, comunicação interventricular pseudomembranosa e canal arterial moderados. Realizado shunt sistêmico pulmonar (Blalock-Taussing) com 20 dias de vida, não sendo visualizado timo durante o procedimento. Solicitado cariótipo pelo método FISH que confirmou deleção no cromossomo 22q11.2. Em seguida solicitado investigação para imunodeficiência, evidenciando linfopenia dos linfócitos T CD3+, CD4+, CD8+, CD19+ e CD 56+. O padrão das IgA e IgG foi normal. A dosagem do paratormônio revelou hipoparatiroidismo PTH = 8,6 (vr: 15-65), também característico da doença. Transferido em 09 de março de 2015, com reposição de cálcio nas dietas, vitamina D, polivitamínicos e dieta por sonda enteral, para realização de gastrostomia, recebendo alta após. CONCLUSÃO: Ressaltamos a relevância da investigação ampliada nos casos de cardiopatias congênitas, objetivando identificar síndromes genéticas, assim como, a participação do pediatra no atendimento aos recém nascidos na sala de parto e acompanhamento no alojamento conjunto e triagem para as cardiopatias.