



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

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

Autores: MARCÍLIA SIERRO GRASSI (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); LESLIE DOMENICI KULIKOWSKI (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA - HCFMUSP); CRISTINA MIUKI ABE JACOB (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); ROBERTA LELIS DUTRA (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA- HCFMUSP); MARIA ESTHER JURFEST RIVERO CECCON (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); VERA LÚCIA JORNADA KREBS (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); NANA MIURA (INSTITUTO DO CORAÇÃO- HCFMUSP); MARCELO JATENE (INSTITUTO DO CORAÇÃO- HCFMUSP); WERTHER BRUNOW CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); MAGDA CARNEIRO-SAMPAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de DiGeorge (SDG) está associada à deleção 22q11.2, sendo considerada a microdeleção cromossômica humana mais comum. Caracteriza-se por uma série de malformações, incluindo defeitos cardíacos e dos grandes vasos, hipoplasia ou aplasia do timo (levando a imunodeficiência) e paratireoides e dismorfismos faciais. OBJETIVOS: i) Investigar a SDG em RN e lactentes com cardiopatia congênita, visando a detecção precoce e a abordagem clínica adequada. ii) Avaliar as cardiopatias que apresentam correlação com a del22q11.2. MÉTODOS: A realização da triagem genômica quantitativa por multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA), utilizando-se os Kits P250-B1 e P356-A1, nos pacientes portadores de cardiopatia congênita com até 1 ano de vida internados em UTI Neonatal e Cardiológica. RESULTADOS: Num período de 14 meses foram coletadas amostras de 90 pacientes com as seguintes cardiopatias: Atresia pulmonar (20,5%), Transposição dos grandes vasos da base (17,9%), Dupla via de saída de VD (12,8%), Interrupção do arco aórtico/ Coarctação de aorta/ Tetralogia de Fallot (7,7%), Estenose pulmonar/ Atresia pulmonar/ Ventrículo único/ Drenagem anômala das artérias pulmonares (2,5%). Até o momento foi realizada a MLPA de 45 pacientes. Foram diagnosticadas microdeleções por essa técnica em 4 pacientes: del 22q11.2 em associação com a del 1p36, del 22q11.2, del 8p23 e duplicação 7p. CONCLUSÃO: O diagnóstico precoce da SDG é fundamental, devida à significativa morbimortalidade no primeiro ano de vida. O alerta para 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 fundamental a utilização de uma técnica citogenética/genética molecular para confirmar o diagnóstico.