



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Digeorge: Uma Doença Pouco Diagnosticada

Autores: MARCÍLIA SIERRO GRASSI (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); CRISTINA MIUKI ABE JACOB (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); LESLIE DOMENICI KULIKOWSKI (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA - HCFMUSP); ANTÔNIO CARLOS PASTORINO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); CHONG AE KIM (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP); ROBERTA LELIS DUTRA (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA- HCFMUSP); MAGDA CARNEIRO-SAMPAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP)

Resumo: INTRODUÇÃO:A Síndrome de DiGeorge (SDG) caracteriza-se pela presença de alterações clínicas variáveis, sendo as mais comuns, as anomalias cardíacas, dismorfismos faciais, imunodeficiência celular e hipocalcemia, além das alterações fonoaudiológicas características da doença. OBJETIVOS:Descrever os principais aspectos fenotípicos, as cardiopatias associadas e as alterações laboratoriais observadas nos pacientes com a SDG em seguimento em um centro de referência em Imunodeficiências Primárias. MÉTODOS:Foram avaliados os pacientes que preencheram os critérios de diagnóstico adotados pelo PAGID (Pan American Group for Immunodeficiency).A deleção 22q11.2 foi detectada utilizando a metodologia FISH (fluorescence in situ hybridization) e/ou MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification). RESULTADOS:Foram avaliados 28 pacientes com idades entre 8 meses a 18 anos e 11 meses (M:F=3,25:1).As malformações cardíacas foram o achado mais frequente, presentes em 25 pacientes: Tetralogia de Fallot 48,0% (12/25), CIV 16,0% (4/25),Atresia pulmonar 12,0% (3/25), Truncus Arteriosus 8,0% (2/25) e Transposição dos Grandes Vasos 4,0% (1/25). As principais características fenotípicas foram: fâcies alongada (67,8%),nariz alongado (64,2%),micrognatia (57,1%),microstomia (53,5%),baixa estatura (50,0%),alterações do palato (39,2%),anomalias dentárias (28,5%) e estrabismo (25%).Realizada a análise da subpopulações de linfócitos e utilizado os valores de normalidade descritos por Comans-Bitter. Estavam abaixo do percentil 3, os linfócitos CD3+ em 57,1% dos pacientes (16/28), o CD4+ em 42,8% (12/28) e o CD8+ em 21,4% (6/28).A hipocalcemia presente em 53,5% dos pacientes. O comprometimento persistente das paratireoides, com níveis de PTH <15 pg/mL, ocorreu em 5 pacientes. CONCLUSÃO:A SDG apresenta incidência de 1:3.000 a 1:4.000 nascidos vivos, o que poderia indicar que em nosso país ocorre um subdiagnóstico da doença.Este estudo mostra que embora os pacientes apresentassem dismorfismos faciais e outras malformações e mesmo hipocalcemia associados à cardiopatia , estes dados não foram considerados para a suspeita diagnóstica.A divulgação da doença ressaltando estes sinais de alerta pode contribuir para o diagnóstico precoce da SDG e manejo adequado dos pacientes.