



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Deleção 22q11 (síndrome Velocardiofacial/digeorge): Uma Doença Genética Comum De Envolvimento Multissistêmico

Autores: SAMIRA HASAN MUSA (HMIPV); MAYARA AZEVEDO ROMANO (HMIPV); MÔNICA LEÓN BACIL (HMIPV); JANAINA BORGES POLLI (HMIPV); ADRIANA SANTOS (HMIPV); PATRÍCIA PETRY (HMIPV); CARLA GRAZIADIO (UFCSPA); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA/HMIPV); PATRÍCIA TREVISAN (UFCSPA); PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA)

Resumo: Introdução: a síndrome de deleção 22q11 (ou síndrome Velocardiofacial/DiGeorge) (SD22q11) é atualmente considerada uma das doenças genéticas mais comuns em humanos. Nosso objetivo foi relatar o caso de uma paciente com diagnóstico de SD22q11, salientando o envolvimento multidisciplinar comumente associado à síndrome. Descrição do caso: a paciente é uma menina de 3 anos e 4 meses, avaliada inicialmente no período perinatal devido a diagnóstico de interrupção do arco aórtico do tipo A. A paciente foi submetida à cirurgia cardíaca pouco tempo depois. A criança evoluiu após a cirurgia com hipocalcemia de difícil controle, tendo recebido na época diagnóstico de hipoparatiroidismo. O ultrassom abdominal realizado durante a hospitalização evidenciou também agenesia do rim à esquerda. No exame físico, realizado aos 23 dias de vida, a paciente apresentava estrabismo intermitente, palato alto, micrognatia, orelha direita rotada para trás e esquerda em fauno, e pequena hérnia umbilical. O resultado do cariótipo foi normal. Contudo, a avaliação através da técnica de hibridização in situ fluorescente (FISH) confirmou a suspeita clínica de SD22q11. No acompanhamento da paciente, observou-se que ela evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, dificuldade de fala e alteração comportamental. Discussão: a SD22q11 é uma condição cuja prevalência estimada chega a ser de até 1 para cada 2.000 nascimentos. Ela é bastante subdiagnosticada, pois usualmente escapa à detecção através do cariótipo, sendo detectada através de técnicas específicas como o FISH. Até o momento, mais de 180 achados clínicos, tanto físicos como comportamentais, já foram descritos e podem envolver praticamente todos os órgãos e sistemas. E isto pôde ser evidenciado em nosso caso, em que diferentes especialidades, como a Genética, a Cardiologia, a Endocrinologia e a Psiquiatria, foram envolvidas. Conclusão: nosso caso ilustra a importância da avaliação e tratamento multidisciplinar em casos de pacientes com a SD22q11.