



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



Trabalhos Científicos

Título: Reconhecimento Clínico, Genético E Imunobiológico Na Síndrome De Digeorge: Relato De Caso

Autores: JOAQUINA MARIA CORREA BUENO (SERVIÇO DE PEDIATRIA DO HOSPITAL MUNICIPAL DR. JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE); DANIELLY SOUZA CARVALHO (SERVIÇO DE PEDIATRIA DO HOSPITAL MUNICIPAL DR. JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE); MARIANA ANANIAS (SERVIÇO DE PEDIATRIA DO HOSPITAL MUNICIPAL DR. JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE); LUDMILLA RENIE OLIVEIRA RACHID (SERVIÇO DE PEDIATRIA DO HOSPITAL MUNICIPAL DR. JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE)

Resumo: Introdução A síndrome de Digeorge (SDG) associa-se à deleção 22q11.2 - ocasionando defeitos celulares do tubo neural que dão origem às 3ª e 4ª bolsas faríngeas. Clinicamente, traduz-se por anomalias faciais, cardiopatia congênita, hipocalcemia (devido hipoparatiroidismo) e imunodeficiência celular (por hipo/aplasia tímica), dentre outras. Descrição do caso Lactente LRN, masculino, caucasóide, face sindrômica, apresentou desconforto respiratório nos primeiros dias de vida, piorando progressivamente até completar um mês. Internado em UTI, foi submetido a ecocardiograma, que revelou interrupção do arco aórtico tipo B, associada a CIV e PCA. Durante procedimento cardiocirúrgico, observou-se timo hipoplásico. No pós-operatório, apresentou hipocalcemia de difícil controle e, conseqüentemente, crises convulsivas. Exame laboratorial confirmou hipoparatiroidismo (PTH < 0,3ng/L). Reapresentou desconforto respiratório agudo, secundário a componente obstrutivo alto. À broncoscopia, revelaram-se estenose subglótica importante, paralisias de corda vocal e aritenóide esquerda, necessitando tratamento cirúrgico para tanto e, posteriormente, gastrostomia, devido significativo déficit de deglutição. Firmou-se, então, a hipótese diagnóstica de SDG, sendo encaminhado para investigação específica – já estando com 6 meses de vida. Imunofenotipagem mostrou deficiência importante dos linfócitos T (CD4= 491/mm³) e, investigação genética, cariótipo 46,XY com Teste FISH= deleção no 22q11.2, confirmando-se o diagnóstico de SDG. Seu desenvolvimento pondoestatural sempre foi deficiente (abaixo do percentil 3), apresentando eventos infecciosos respiratórios, varicela com infecção bacteriana secundária, episódio de diarreia com desidratação e um evento de hemorragia digestiva alta e baixa, até 18 meses de vida. Recebe tratamento, dentre outros, com reposição de gamaglobulina intravenosa. Discussão A SDG apresenta espectro clínico heterogêneo, refletindo alterações morfogenéticas variáveis no desenvolvimento embrionário. Morbidades significativas relacionam-se especialmente com as seqüelas (imunológica, glandular e cardiológica). Conclusão A morbimortalidade em neonatos e lactentes jovens portadores da SDG é bastante expressiva, o que torna mandatório seu diagnóstico precoce, especialmente no recém-nascido com cardiopatia congênita, ainda que esta não esteja associada com hipocalcemia e/ou hipo/aplasia tímica.