



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Digeorge: A Importância Do Diagnóstico No Aconselhamento Familiar

Autores: VANESSA OLIVEIRA DUARTE (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); ARTUR RICARDO WENDHAUSEN (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); KAROLIN CRISTINE AUERHAHN MILBRATZ (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); CASSIO FON BEN SUM (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); ANA BEDUSCHI NEMETZ (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA); VASCO ANTÔNIO AMORIM ALCÂNTARA (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA)

Resumo: INTRODUÇÃO A Síndrome DiGeorge (SDG) é uma doença genética com fenótipo altamente variável e subdiagnosticada. Caracteriza-se classicamente por defeitos cardíacos congênitos, hipoplasia ou aplasia de paratireóide e timo e dismorfismos faciais. Relatamos um caso de diagnóstico precoce de SDG. DESCRIÇÃO DO CASO AVFS, feminino, quatro dias de vida, 2,6 kg, admitida com sepse, evoluindo no 10^º. dia de vida com insuficiência cardíaca e diagnóstico de Tetralogia de Fallot com atresia pulmonar em ecocardiografia. Na internação constatou-se hipocalcemia persistente, ausência de timo em ultrassonografia de tórax e diagnóstico clínico de SDG. Exames complementares: Calcio 2,6mg/dL (8,5-10,1), cálcio iônico 0,27mg/dl (1,12-1,32), fósforo 4,52mg/dL (2,5-4,9), paratormônio 9,45pg/mL (11-67) e calcitriol 13,54ng/mL (30-100). Realizado Blalock-Taussig-modificado com 30 dias de vida, porém no pós-operatório tardio evoluiu com sepse pulmonar, insuficiência respiratória, bradicardia persistente e parada cardíaca refratária às intervenções, com óbito aos dois meses de idade. DISCUSSÃO Causada por microdeleção no cromossomo 22, com prevalência de 1:2000 a 6000 nascimentos, o diagnóstico da SDG é clínico e confirmado em 90% dos casos por PCR e técnica de FISH. Malformações cardíacas ocorrem em aproximadamente 80% das crianças – as mais comuns são Tetralogia de Fallot, defeitos no arco aórtico, truncus arteriosos e defeitos septais interventriculares. Relacionada à significativa morbidade no período neonatal, as crianças geralmente vão a óbito nos primeiros meses de vida por complicações cardíacas, imunodeficiência e hipocalcemia. Apesar do óbito, foi importante o diagnóstico precoce deste paciente para início do tratamento e aconselhamento genético e do risco de recorrência. CONCLUSÃO Constituindo a segunda causa mais comum de atraso no desenvolvimento e doença cardíaca maior após a síndrome de Down, a SDG, apresenta grande variabilidade clínica, testes pouco disponíveis e dificuldade diagnóstica. Atentar para as malformações e investir em recursos propiciam seu reconhecimento e manejo precoces e aconselhamento genético.