



Trabalhos Científicos

Título: Heterogeneidade Clínica Na Síndrome De Digeorge: Relato De 2 Casos Com Apresentação Não Clássica

Autores: RAISSA DE CARVALHO BERNARDI (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), JAIME LIN (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), TAÍS LUISE DENICOL (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), FERNANDO PADULLA DE SOUZA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), THAINY CORRÊA BELUCO (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), LAÍSE KOENIG DE LIMA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), AMANDA COSTA FERREIRA DE ANDRADE (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ANNA MARIA GONÇALVES (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), VITÓRIA BRESSAN PESSOA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), LAURA MACHADO DALCIN (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), JAMILE CAMARGO CARDOSO OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), OTTO FEUERSCHUETTE (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA)

Resumo: INTRODUÇÃO A Síndrome de DiGeorge (SDG) é um distúrbio congênito raro resultante de defeito embrionário da crista neural. É causada por uma microdeleção no braço longo do cromossomo 22 (22q11), vista pela técnica de FISH (Hibridização in situ por Fluorescência). DESCRIÇÃO DO CASO Dois pacientes do sexo masculino, não aparentados, com idades de 15 (K.S.V.) e 6 anos (M.H.J.P.). O motivo da consulta foi atraso global do desenvolvimento. K.S.V. apresentava infecções das vias aéreas de repetição. No exame físico face de respirador oral, prognata, hipertelorismo ocular, implantação baixa auricular. Na tomografia computadorizada constava calcificações dos gânglios da base. Já M.H.J.P. apresentou polidrâmnio e parto prematuro. Apresentava bronquiolite de repetição e diagnóstico de transtorno desafiador opositivo, e ao exame físico presença de fenda palatina, hipertelorismo ocular e frouxidão ligamentar. A ressonância magnética demonstrava cisto na glândula pineal e anomalia da formação vascular venosa no hemisfério cerebelar direito. O diagnóstico clínico foi confirmado com FISH positivo para a microdeleção 22q11.21. DISCUSSÃO O quadro clássico é composto por dismorfias, cardiopatia congênita, agenesia de timo, convulsões e hipocalcemia. Existe ampla heterogeneidade clínica entre os pacientes afetados e nestes dois casos relatados o quadro clínico não era clássico. A importância da identificação precoce dos pacientes com del22q11 deve-se ao comprometimento multisistêmico e ao quadro de imunodeficiência associada. CONCLUSÃO É fundamental a identificação precoce dos pacientes com del22q11 para que os pacientes sejam encaminhados para as terapias e atendimento interdisciplinar. Embora em cerca de 90 não seja herdada para os familiares, é fundamental a Realização do Aconselhamento Genético.