



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Deleção 22Q11 E Suas Repercussões Clínicas – Relato De Caso

Autores: RAABE DE JESUS SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIANA SALES MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LARISSA PIO DIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), FERNANDA LENNARA PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ E INSTITUTO DA PRIMEIRA INFÂNCIA (IPREDE)), JÚLIA ARAÚJO QUINDERÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA NÁGILA ALVES FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), REBECA ANDRADE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA SOUZA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: A síndrome de deleção 22q11 (22q11DS), ou Síndrome de DiGeorge (SDG), cursa, dentre outras características, com cardiopatias, imunodeficiências, anomalias renais, anomalias auditivas e atraso no crescimento e no desenvolvimento. Descrição do caso: Lactente do sexo feminino, 11 meses, nascida a termo por parto cesáreo, com história de hidronefrose fetal e filha de pais sem consanguinidade, encaminhada a serviço de referência por pouco ganho de peso e de estatura. À admissão, evidenciou-se baixa implantação de orelhas, hérnia umbilical, implantação anômala do 2º e 4º pododáctilos bilateralmente, respiração bucal, baixo peso, muito baixa estatura e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Possuía duas emissões otoacústicas evocadas alteradas no teste da orelhinha (1º e 4º mês), além de reflexo cócleo-palpebral ausente, estando o BERA inalterado. Permanecendo ausentes marcos do DNPM – com atraso na linguagem e no controle esfíncteriano e miccional –, foi encaminhada a ambulatório de genética no 23º mês, evidenciando-se fendas palpebrais oblíquas para cima, sem epicanto, mancha mongólica sacral, hemangioma frontal, orelhas em abano, umbigo cutâneo e clinodactilia em quintos quirodáctilos. Análise cromossômica por microarray confirmou deleção do segmento intersticial de 2,6Mb do braço longo do cromossomo 22 (22q11.21), compatível com SDG. Cariótipo paterno inalterado, aguarda-se o materno. Discussão: Aproximadamente 90 dos casos de SDG constituem deleções de novo, podendo, entretanto, haver padrão familiar. Estudos apontam a necessidade de avaliação dos genitores e de aconselhamento genético, além do aspecto evolutivo do fáscties e de outros dismorfismos. Apesar de considerada a síndrome de microdeleção mais comum em humanos, a SDG é atualmente subdiagnosticada. Conclusão: Função intelectual limítrofe é achado comum nos portadores de 22q11DS que chegam à idade adulta. O manejo destes é altamente dependente da idade do fenótipo, devendo ser individualizado e multidisciplinar, assim que pediatras devem estar familiarizados com esta condição e capacitados a diagnosticar, tratar e oferecer suporte precocemente.