



## Trabalhos Científicos

**Título:** Pineoblastoma E Síndrome De Digeorge Completa: Abordagens Sistêmicas E Interfaces Sindrômicas

**Autores:** CATHARINE BITTENCOURT CUNHA (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA ), CAROLINA DE GODOY ALMEIDA (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA ), PEDRO HENRIQUE CORREIA FILGUEIRAS (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA ), ALEXANDRE COELHO MACHADO (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA ), YGOR ALUISIO DE MOURA (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA ), PAULA DANTAS MEIRELES SILVA (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA ), CEFAS PIO DE ALMEIDA (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA ), CLAUDIA PLECH GARCIA BARBOSA (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA )

**Resumo:** Introdução: Síndrome de DiGeorge (SDG) é um distúrbio congênito, sendo a deleção no braço longo do cromossomo 22q11 a causa principal. Possui expressão clínica variável: fenótipo facial sugestivo, fenda palatina, hipocalcemia, cardiopatia e imunodeficiência. As imunodeficiências relacionadas à síndrome decorrem da hipoplasia tímica e possuem espectro variável de redução da contagem de células T e da imunidade humoral. Sabe-se que imunodeficiências aumentam a chance de desenvolvimento de tumores e que deleções 22q1 são relacionadas ao desenvolvimento do pineoblastoma. Pineoblastomas são variantes de tumores primitivos neuroectodermiais, potencialmente malignos e infiltrativos, e quando associado a SDG possuem um prognóstico ruim. Descrição do caso: Feminina, 17 anos, com antecedente de pneumonias de repetição, fissura palatina, atraso cognitivo e cardiopatia (CIA ostium secundum), apresentou convulsão tônica clônica, cuja imagem de Ressonância Magnética evidenciou lesão expansiva em região occipitotemporal média a direita, confirmando pineoblastoma em abordagem cirúrgica parcial. Recebeu radioterapia e quimioterapia adjuvantes, evoluindo com pancitopenia, sepses recorrentes e linfócitos e imunoglobulinas p3. Em uso de imunoglobulina humana a cada três semanas e antibióticos profiláticos, segue internada para compensação clínica. Discussão: SDG apresenta um fenótipo variável, o que dificulta a suspeição clínica desta condição, prejudicando o diagnóstico precoce e o manejo adequado. A imunodeficiência associada a síndrome gera um impacto na qualidade de vida dos pacientes acometidos, aumentando o número de infecções e o risco de desenvolvimento de tumores. Esta paciente recebeu o diagnóstico de SDG de forma tardia aos 17 anos, após desenvolver pineoblastoma e infecções de repetição com múltiplos internamentos hospitalares anteriores. Conclusão: Torna-se de fundamental importância o reconhecimento precoce da SDG, para identificar e tratar anormalidades associadas a síndrome e permitir melhor qualidade de vida para os pacientes acometidos. Vigilância infecciosa e para o desenvolvimento de tumores está indicada nestes pacientes com imunodeficiência, sendo de fundamental importância para o conhecimento do pediatra.