



Trabalhos Científicos

Título: Associação Entre Membrana Anterior Laríngea E Síndrome De Deleção 22Q11

Autores: BRUNA BAIERLE GUARANÁ (UFCSPA), ANDRESSA BARRETO GLAESER (UFCSPA), ANDRESSA SCHNEIDERS SANTOS (UFCSPA), BRUNA LIXINSKI DINIZ (UFCSPA), DESIRÉE DECONTE (UFCSPA), FRANCIELE MANICA (UFCSPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA)

Resumo: Introdução: A membrana anterior laríngea congênita é uma anormalidade rara encontrada nos tecidos supraglóticos, glóticos e subglóticos. Seus sintomas caracterizam-se por choro fraco, estridor, disfonia e distúrbios respiratórios. Nosso objetivo foi relatar uma paciente apresentando uma membrana anterior laríngea e diagnóstico de síndrome de deleção 22q11.2 (SD22q11), discutindo a sua possível associação. Descrição do caso: Paciente RN de R.Q.B., feminina, com quatro dias de vida, hospitalizada na unidade de terapia intensiva neonatal por cardiopatia congênita. Mãe com 34 anos, gesta II, parto cesárea II, sem história prévia de perda gestacional. Há descrição de uma ecografia com polidrâmnio, e de um ecocardiograma fetal que mostrou truncus arteriosus do tipo II. A criança nasceu com 37 semanas de gestação, de parto cesárea, apresentando hipotonia e apneia, sendo necessárias manobras de reanimação. Seu peso foi de 3030g e seus escores de Apgar de 3/6/7. Ao exame físico, ela apresentava fendas palpebrais pequenas, nariz tubular e hélix sobredobrada bilateralmente. O ecocardiograma pós-natal evidenciou truncus arteriosus, persistência de veia cava superior esquerda, comunicação interventricular e canal arterial longo. O seu cariótipo foi normal (46,XX). A análise pela técnica de hibridização in situ fluorescente (FISH), utilizando a sonda TUPLE1 para a microdeleção 22q11.2, confirmou a presença da mesma. A paciente foi submetida a uma fibrolaringoscopia que revelou a presença de uma membrana laríngea no terço médio anterior das pregas vocais. Discussão: A associação da membrana anterior laríngea com a síndrome de microdeleção 22q11 já foi previamente descrita na literatura. Apesar da maioria desses relatos apresentarem um pequeno número de pacientes, observou-se que 65 dos indivíduos com membrana anterior laríngea apresentavam a microdeleção. Conclusão: A membrana anterior laríngea está associada à SD22q11. Isto pode ter relação com o acometimento das estruturas originárias dos primeiros arcos branquiais, que é comum nesta síndrome.