Trabalhos Científicos

Título: Desafios Diagnósticos E Terapêuticos: Um Caso Complexo De Síndrome De Deleção De 22Q11.2 Em Recém-Nascida.

Autores: VICTÓRIA BERNARDES GUIMARÃES (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), DANIELLE FRIDA FONSECA BARBIARO (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO - ISCMPA / UFCSPA), JOÃO PAULO FAREZIN FORTTI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - UFCSPA), FERNANDA CRISTIANE ZANOTTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - UFCSPA), GABRIELA PEREIRA MACELARO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - UFCSPA), RAFAELA DALL ARA NEGRI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - UFCSPA), MARIANA GONZÁLEZ DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - UFCSPAUNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - UFCSPA), DESIREE DE FREITAS VALE VOLKMER (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), OSVALDO AFONSO PINTO ARTIGALAS (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), LUCIANA ALONZO HEIDEMANN (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), LUCIANA BURGEL SFOGGIA (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), ELIZABETH ECKERT SEITZ (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), MARÔLA FLORES DA CUNHA SCHEEREN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE)

Resumo: A Síndrome de Deleção de 22q11.2 (SD 22q11.2) trata-se de um conjunto de sinais e sintomas que resulta de múltiplas disfunções, incluindo defeitos cardíacos e palatais, imunodeficiência e hipoparatireoidismo. A prevalência é de 1-2 casos por 10.000 nascidos vivos. Essa deleção causa diferentes síndromes específicas, incluídas na SD 22q11.2. O diagnóstico diferencial decorre do quadro clínico do paciente. Recém-nascida (RN) a termo, feminina, com diagnóstico pré-natal de Tetralogia de Fallot, APGAR 6/8, necessitou CPAP em sala de parto. Transferida à unidade de terapia intensiva neonatal para monitorização e suporte ventilatório. Evoluiu para ventilação mecânica nas primeiras horas de vida por disfunção respiratória. A Angiotomografia computadorizada (AngioTC) no 3° dia de vida confirmou o diagnóstico pré-natal. RN vinha em melhora do quadro, sendo extubada no 7º dia de vida. Apresentou deterioração clínica importante no 20º dia de vida, por obstrução severa da via de saída do ventrículo direito. Optado por implantação de stent no tronco da pulmonar, com boa resposta ao cateterismo. Nesta ocasião, necessitou de nova intubação orotraqueal. Apresentou crise convulsiva, manejada com fenobarbital. Evoluiu com hipocalcemia, com aumento de fósforo e paratormônio, corrigida com reposição de cálcio. Permaneceu em ar ambiente, até o 33º dia de vida, quando iniciou com episódios de apneia, iniciando terapia com cateter nasal de alto fluxo. Avaliada pela otorrinolaringologia e cirurgia craniofacial com glossoptose grau 2, abaulamento anterior pulsátil em traqueia distal, mandíbula e maxila hipoplásicas. Submetida a nova AngioTC no 39° dia de vida demonstrando stent funcionante, ramos pulmonares finos e artéria subclávia esquerda anômala, com trajeto retroesofágico, comprimindo-o, e timo de aspecto usual. Dadas tais alterações, foi levantada hipótese de Síndrome de DiGeorge (SDG). A deleção de 22q11.2 foi confirmada por CGH-Array. Frente ao quadro clínico e laboratorial da paciente, pode-se pensar em SDG como uma possibilidade diagnóstica. Os critérios diagnósticos são CD3 < 500/mm3 somados a mais 2 dos 3 seguintes achados: defeito cardíaco conotruncal, hipocalcemia e deleção de 22q11.2. Diante disso, percebe-se que a RN apresenta a deleção e os achados clínico-laboratoriais, contudo não apresenta dosagem de CD3 ou sinais de imunodeficiência. Como a paciente não preenche todos os critérios para SDG, recebe o diagnóstico mais abrangente de SD 22q11.2 Esse relato evidencia a importância da identificação e manejo precoce de síndromes raras, com vistas a melhorar o suporte e o manejo do paciente, além de incentivar o aconselhamento genético, a fim de orientar a família e garantir um melhor prognóstico ao paciente.