

Síndrome de deleção 22q11 (síndrome Velocardiofacial/DiGeorge) em um paciente encaminhado por baixo ganho de peso pondero estatural

Guilherme Parmigiani Bobsin¹, Victória Porcher Simioni¹, Lizandra Quandt¹, Teo Rocha Campos¹, Rômulo Santos Roxo¹, Valberto Sanha¹, Merialine Gressele¹, Fábio Biguelini Duarte¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}.

(1) Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA) e (2) Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, RS, Brasil.

gbobsin@gmail.com

Introdução:

A síndrome de deleção 22q11 (SD22q11) é uma doença autossômica dominante decorrente de microdeleção e se caracteriza por uma grande variação fenotípica, com presença de defeitos cardíacos congênitos e achados faciais característicos. Nosso objetivo foi descrever um paciente com a SD22q11 cujo motivo do encaminhamento foi baixo ganho de peso pondero estatural.



Figura 1: Foto evidenciando as características expressas fenotípicamente

Descrição do Caso:

A paciente, um menino de 2 anos de idade, veio encaminhado por peso abaixo do ideal. Nasceu de parto normal, a termo, pesando 3100g, tendo escores de Apgar de 7 e de 8. Ao exame físico, a criança apresentava fendas palpebrais oblíquas para cima, nariz tubular com columela curta, micrognatia, orelhas proeminentes, hérnia umbilical, dedos afilados das mãos, e sobreposição do 2º sobre o 3º pododáctilo bilateralmente. Ela apresentava história de sopro cardíaco. Contudo, a radiografia de tórax e o eletrocardiograma foram normais. A avaliação oftalmológica evidenciou astigmatismo e pseudoestrabismo divergente. O paciente falava com certa dificuldade e fazia uso de fraldas. Apresentou episódios de irritabilidade, sendo que iniciou o uso de risperidona aos 3 anos. O seu exame de cariótipo foi normal. Contudo, o exame de hibridização in situ fluorescente (FISH) revelou uma microdeleção na região 22q11.2.

Discussão:

Apesar de a maioria dos pacientes com a SD22q11 ser identificada devido a malformações cardíacas, o paciente descrito não tinha esse tipo de alteração e foi diagnosticado com base nas suas características faciais. As mesmas foram essenciais para a suspeita clínica e investigação diagnóstica. Outros achados, como distúrbios da fala e irritabilidade, foram também compatíveis com o diagnóstico da síndrome.

Conclusão:

Devido à dificuldade no diagnóstico da SD22q11 em função da grande variabilidade dos seus achados clínicos, a presença de dismorfias faciais, como fendas palpebrais oblíquas para cima, nariz tubular, micrognatia e orelhas proeminentes, pode auxiliar na sua suspeita.

Palavras-chave: Síndrome de deleção 22q11, Baixo peso, Achados faciais, Distúrbio de fala.