

SÍNDROME DE DIGEORGE: ASPECTOS CLÍNICOS E IMUNOLÓGICOS

Congresso Online Brasileiro de Medicina, 1ª edição, de 22/03/2021 a 24/03/2021
ISBN dos Anais: 978-65-86861-87-7

NÓBREGA; Citânia Cordeiro da¹, OLIVEIRA; Nefertite Augusta Guimarães de², SOUZA; Julia Diniz de³, MANDU; Samara Rayssa da Silva⁴

RESUMO

A Síndrome de DiGeorge (SDG) é uma microdeleção no cromossomo 22q11.2, resultante da migração anormal das células embrionárias da terceira e quarta bolsas faríngeas, que afetam diretamente o desenvolvimento do timo e da paratireóide, levando a hipoplasia ou aplasia do timo, defeitos da paratireoide, arco aórtico e imunodeficiência celular. É considerada uma das síndromes de microdeleção genética mais frequentes na população pediátrica, porém seu diagnóstico muitas vezes não é suscitado. O estudo tem como objetivo analisar as publicações científicas a cerca da SDG com ênfase para as principais manifestações clínicas-imunológicas, abordagens diagnóstica e terapêutica. Trata-se uma revisão integrativa, realizada no mês de março de 2021 na Biblioteca Virtual de Saúde (BVS). Para a pesquisa dos artigos, foi utilizado o operador booleano AND entre as palavras-chave. Os artigos foram selecionados através dos critérios de inclusão: artigos completos disponíveis e não duplicados, idioma português e inglês, recorte temporal dos últimos dez anos; e de exclusão: artigos que não abordaram a temática do estudo de forma adequada. Após a análise dos artigos selecionados, foi constatado que o espectro clínico da síndrome depende do grau de comprometimento tímico. A SDG é classificada em total/completa e parcial. Na SDG completa, que representa menos que 1% dos casos, há diminuição importante de células T, os pacientes cursam com infecções generalizadas, por germes oportunistas, e altos índices de mortalidade. Na SDG parcial, a contagem de células T é normal, com resposta linfoproliferativa variável. Estudos mostraram que as principais características clínicas da patologia são: hipocalcemia, hipoparatiroidismo, anomalia do timo, déficit imunológico, anormalidades cardíacas, fenda palatina, dismorfismos faciais e problemas na deglutição e na fala. As alterações mais frequentes ocorrem principalmente nos sistemas imunológico e cardiovascular, sendo os principais defeitos cardíacos: anomalia conotruncal, interrupção do arco aórtico e tetralogia de Fallot. Após suspeição clínica, o diagnóstico deve ser confirmado através do CATCH22 e o teste FISH. O tratamento pode ser feito por transplante de medula óssea, de timo e tratamento do hipoparatiroidismo e de outras complicações. Em suma, o presente estudo evidenciou que devido à amplitude e à variação de sinais e sintomas dessa doença, atreladas à falta de familiaridade com os métodos de teste genético, algumas vezes o diagnóstico passa despercebido. Essa falta de reconhecimento da doença aliada à grande variabilidade da apresentação clínica, atrasa o diagnóstico. O diagnóstico precoce, pode proporcionar melhor qualidade de vida ao paciente, correção dos distúrbios cardíacos, controle de comorbidades e prevenção de infecções.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de DiGeorge, Imunidade Celular, Aspectos clínicos

¹ Unifacisa, citania_c1@hotmail.com

² Unifacisa, nefertite.augusta@gmail.com

³ Unifacisa, juliadiniz@gmail.com

⁴ Unifacisa, samaramandu.sm@gmail.com