



CORDEIRO, Júlia¹; PEREIRA, Lívia²; ALMEIDA, Jader³; MARTINS, Luisa³; BUENO, Mariana³; TIAGO, Yaiza³;

[1] Acadêmica do curso de Medicina da Universidade José do Rosário Vellano, Belo Horizonte; ✉ julia.coutinho.1999@gmail.com

[2] Acadêmica do curso de Medicina da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais, Belo Horizonte;

[3] Santa Casa de Misericórdia de Belo Horizonte, Belo Horizonte.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Di George (SDG) é uma doença provocada pela deleção do braço curto do cromossomo 22 (22q11), resultando em fenótipo caracterizado por presença de cardiopatia congênita, hipoplasia de timo e hipoparatiroidismo.

RELATO DE CASO

Paciente de 1 ano, sexo feminino, idade gestacional de 38 semanas, peso ao nascimento de 3.180g. Diagnóstico de cardiopatia congênita com presença de interrupção do arco aórtico e persistência do canal arterioso através da ultrassonografia gestacional. Foi encaminhada ao nosso serviço para correção cirúrgica. Evoluiu no pós-operatório com bloqueio atrioventricular total e necessidade de marcapasso permanente. Além disso, apresentou paralisia diafragmática, falhas de extubação e ventilação mecânica prolongada, com necessidade de traqueostomia e gastrostomia. Durante internação, cursou com vários episódios de sepse. De forma associada, foi identificado hipocalcemia persistente com necessidade de reposição diária de cálcio venoso e enteral. Na radiografia de tórax, não era possível identificar o timo. Diante do exposto, foi suspeitado SDG, com confirmação diagnóstica através do estudo do cariótipo. Iniciou tratamento com imunoglobulina intravenosa mensal e reposição enteral de cálcio.

DISCUSSÃO

A SDG é um transtorno genético com prevalência de um a cada 4.000 nascidos vivos. Como exemplificado no caso, a síndrome tem como uma das características a hipoplasia de timo, resultando em imunodeficiência e infecções de repetição devido à não maturação dos linfócitos T. O grau da imunodeficiência é diretamente proporcional à gravidade da hipoplasia. O hipoparatiroidismo resulta em hipocalcemia persistente, sendo o sinal que chamou atenção da equipe para a suspeita diagnóstica. É possível encontrar malformações faciais e transtornos renais. A ausência ou atraso no diagnóstico pode resultar na redução da sobrevida.

CONCLUSÃO

É importante que os pediatras estejam atentos à essa síndrome genética, uma vez que o diagnóstico precoce é fundamental para tratar e prevenir as possíveis complicações dessa doença.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Lackey AE, Muzio MR. **DiGeorge Syndrome**. 2020 Aug 10. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-. PMID: 31747205.
- Sierra SL, Casaseca GP, García MA, Martín GV. **Síndrome de Di George**. Revista Clínica de Medicina de Familia, 2014; 7(2):141-143.
- Fomin AB, Pastorino AC, Kim CA, Pereira CA, Carneiro-Sampaio M, Abe-Jacob CM. **DiGeorge Syndrome: a not so rare disease**. Clinics (Sao Paulo) 2010; 65(9):865-9.