P-02

SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2: DIAGNÓSTICO EM IDADE ADULTA – EXPERIÊNCIA DO CENTRO DE GENÉTICA MÉDICA DOUTOR JACINTO MAGALHÃES –CHP

Natália Tkachenko, Gabriela Soares, Maria João Sá, Ana Rita Soares, Ana Maria Fortuna
Unidade de Genética Médica, Centro Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto - EPE, Porto, Portugal
natalia.tkachenko@chporto.min-saude.pt

Introdução: A microdeleção 22q11.2 (OMIM #188400/ #192430) é a mais comum, com uma prevalência estimada de 1 em 4.000 nados-vivos, afetando igualmente o sexo masculino e feminino. No entanto, a ocorrência real pode ser maior devido à expressão clínica muito variável. Trata-se da segunda causa mais comum de atraso do desenvolvimento e cardiopatia congénita a seguir à Trissomia 21, representa cerca de 2,4% dos indivíduos com défice cognitivo e 10 a 15% com Tetralogia de Fallot. A deleção 22q11.2 foi descrita em vários síndromes distintos, tais como Velocardiofacial, DiGeorge, Takao (ou Conotruncal Anomaly Face Syndrome) e anomalias conotruncais isoladas; ocasionalmente em diagnóstico clínico de síndromes de Opitz G / BBB autossómico dominante e cardiofacial de Cayler. Em 1993 foi proposto por Wilson D. I. *et al* o termo CATCH 22 com o objetivo de englobar todos estes síndromes ao salientar as principais anomalias associadas à deleção 22q11.2, sendo estas: anomalias cardíacas do tipo conotruncal, dismorfia facial, hipoplasia/ aplasia do timo, fenda do palato/disfunção velofaríngea e hipocalcemia. Atualmente, todas patologias acima citadas ficam coletivamente referidas pela sua etiologia cromossómica: síndrome de deleção 22q11.2 (SD 22q11.2). Devido à extrema variabilidade clínica, alguns casos serão sub-diagnosticados.

Objetivo: O objetivo deste trabalho foi caracterizar os doentes da consulta de Genética do CGMJM com diagnóstico do SD 22q11.2 em idade adulta (>18 anos). Foi realizada a análise retrospetiva dos processos clínicos dos nossos doentes, motivo de consulta, avaliados antecedentes familiares e pessoais, crescimento, desenvolvimento, morbilidade e orientação.

Resultado: O diagnóstico de SD 22q11.2 em idade adulta foi realizado em 9 doentes, 6 do sexo feminino e 3 do sexo masculino. Os motivos da consulta foram muito variáveis, nenhum doente foi referenciado por suspeita desta patologia. Oito doentes apresentam dismorfia facial sugestiva de forma mais ou menos evidente. Todos os doentes têm antecedentes pessoais de dificuldades de aprendizagem e avaliação formal do desenvolvimento cognitivo revelou défice ligeiro em 5 doentes e moderado em 1. Cardiopatia descrita em 3 casos, insuficiência velofaríngea em 8 e alterações neuropsiquiátricas em 7 casos. Dois casos são familiares. Todos os doentes realizaram pesquisa da microdeleção do cromossoma 22, que foi positiva.

Conclusão: A identificação de SD 22q11.2, especialmente em adolescentes e adultos, muitas vezes requer um forte índice da suspeita. Devido a necessidade de seguimento multidisciplinar, é essencial reconhecer esta condição com variabilidade clínica inter e intrafamiliar, o que também possibilita o aconselhamento genético preciso e um diagnóstico pré-natal específico.