

Síndrome de DiGeorge: Dismorfia Facial Chave para o Diagnóstico *DiGeorge Syndrome: Facial Dysmorphia as a Key for Diagnosis*

Ana Raquel Freitas¹, Elsa Sousa², José Leal Loureiro³, Mafalda Santos¹

Palavras-chave: Hipoparatiroidismo; Síndrome de DiGeorge.

Keywords: *DiGeorge Syndrome; Hypoparathyroidism.*

Descreve-se uma mulher de 32 anos de idade, avaliada por poliartralgias com um mês de evolução, de carácter inflamatório (ombros, cotovelos, mãos, coxofemorais, joelhos e pés), associadas a edema e rigidez matinal. Destacava-se atraso do desenvolvimento psicomotor, comportamento desinibido, perda precoce dos dentes, epilepsia desde os 16 anos, panuveíte bilateral e trombocitopenia imune desde os 30 anos. Tinha estado internada 10 meses antes por hipocalcemia e hipoparatiroidismo. Ao exame físico apresentava poliartrite, voz nasalada e dismorfia facial com face longa, orelhas pequenas e displásicas, hipertelorismo, fendas palpebrais inclinadas para baixo, raiz nasal prominente (Fig.s 1 e 2) e fenda palatina submucosa.

Dadas as alterações faciais típicas da síndrome de DiGeorge,¹ foi realizado estudo genético que confirmou deleção 22q11.2 de novo. Não apresentava nenhuma doença autoimune específica. Para controlo das manifestações reumatológicas, foi medicada com corticosteroides e anti-inflamatórios não esteroides e posteriormente ciclosporina, dado os episódios de uveíte. Atualmente está sem terapêutica imunossupressora, mas sob suplementação crónica de eletrólitos, o que permitiu, corrigindo-se a hipocalcemia, um controlo completo da epilepsia.

A síndrome de deleção do cromossoma 22q11.2, na qual se inclui os doentes com síndrome de DiGeorge, tem uma incidência de 1:4000 nados vivos.² A transmissão é autossómica dominante; contudo, mais de 90% dos doentes apresentam deleções de novo.³ Como consequência de um defeito de desenvolvimento dos arcos faríngeos, ocorre hipoplasia congénita das paratiroides e timo, o que se traduz nas manifestações clássicas da doença,⁴ como hipoparatiroidismo e, em 75% dos doentes, compromisso do sistema



Figura 1: Dismorfia facial típica de doente com síndrome de DiGeorge (face).



Figura 2: Dismorfia facial típica de doente com síndrome de DiGeorge (perfil).

imunitário, traduzindo-se por imunodeficiência de gravidade variada⁵ e doenças autoimunes em até 10% dos casos.⁴ São ainda característicos, o atraso do desenvolvimento psicomotor, do comportamento, doenças psiquiátricas, anomalias cardíacas e características faciais típicas.¹ Estas constituíram, neste caso, a chave do diagnóstico, feito já em idade adulta. O diagnóstico é geralmente feito na infância, por hibridação fluorescente *in situ* (FISH) e apenas cerca de 31% dos doentes são diagnosticados após os 10 anos de idade.⁶

¹Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

²Serviço de Medicina Intensiva Polivalente, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

³Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

<http://revista.spmi.pt> - DOI: 10.24950/rspmi/imagem/214/2/2018

Os doentes requerem acompanhamento, tratando-se manifestações e possíveis complicações, e as famílias afetadas podem necessitar de aconselhamento genético. ■

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Conflicts of interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Financing Support: This work has not received any contribution, grant or scholarship.

Consentimento do Doente: Obtido.

Patient Consent: Obtained.

Direito à Privacidade e Consentimento Informado: Os autores declaram que nenhum dado que permita a identificação do doente aparece neste artigo.

Confidentiality of data: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of data from patients.

Proteção de Seres Humanos e Animais: Os autores declaram que não foram realizadas experiências em seres humanos ou animais.

Protection of human and animal subjects: The authors declare that the procedures followed were in accordance with the regulations of the relevant clinical research ethics committee and with those of the Code of Ethics of the World Medical Association (Declaration of Helsinki).

Correspondência/Correspondence:

Ana Raquel Freitas - raket.freitas@hotmail.com

Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

R. Dr. Cândido Pinho 5, 4520-16, Santa Maria da Feira

Recebido/Received: 07/11/2017

Aceite/Accepted: 07/01/2018

REFERÊNCIAS

1. Emanuel BS, McDonald-McGinn D, Saitta SC, Zackai EH. The 22q11.2 deletion syndrome. *Adv Pediatr.* 2001;48:39-73.
2. Óskarsdóttir S, Vujic M, Fasth A. Incidence and prevalence of the 22q11 deletion syndrome: a population-based study in Western Sweden. *Arch Dis Child.* 2004;89: 148-51.
3. McDonald-McGinn DM, Tonnesen MK, Laufer-Cahana A, Finucane B, Driscoll DA, Emanuel BS, et al. Phenotype of the 22q11.2 deletion in individuals identified through an affected relative: Cast a wide FISHing net! *Genet Med.* 2001;3:23-9.
4. McDonald-McGinn DM, Sullivan KE. Chromosome 22q11.2 Deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *Medicine.* 2011;90:1-18.
5. Morsheimer M, Brown Whitehorn TF, Heimall J, Sullivan KE. The immune deficiency of chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet A.* 2017;173:2366-72.
6. Friedman N, Rienstein S, Yeshayahu Y, Gothelf D, Somech R. Post-childhood Presentation and Diagnosis of DiGeorge Syndrome. *Clin Pediatr.* 2016;55:368-73.