

Diagnóstico da Síndrome de DiGeorge em Criança com CIV e Hipocalcemia, sem Imunodeficiência

Resumo

Este trabalho tem como objetivo apresentar o relato de caso de uma paciente de 5 anos de idade, atendida no Hospital Federal de Bonsucesso, que após três internações por pneumonia, sendo a última associada a crise convulsiva e hipocalcemia foi encaminhada ao ambulatório de endocrinologia, genética e alergia e imunologia para iniciar a investigação de imunodeficiência. A paciente nasceu de parto cesáreo, prematuro de 35 semanas e 5 dias. Aos 4 meses fez cirurgia cardíaca para corrigir CIV ampla. Foi internada aos 7 e 8 meses devido pneumonia. Aos 9 meses, apresentou novo quadro de pneumonia, convulsões associada a hipocalcemia. Evoluiu com atraso de desenvolvimento psicomotor e de fala, com BERA normal. Ao exame físico com 3 anos apresentava face triangular, micrognatia, nariz pequeno, amígdalas presentes e de tamanho adequado. Na ausculta cardíaca, sopro sistólico 4+/6+, frêmito presente, pulsos de amplitude normal. A avaliação citogenética inicial, pelo cariótipo foi normal (46,XX), porém apresentando deleção do cromossomo 22q11.2. Teste de imunidade celular positiva para Estreptoquinase, Staphylococcus, Canididina. Níveis de cálcio dentro da normalidade, porém com reposição de cálcio oral. Após a investigação inicial concluiu-se que a paciente em questão é portadora da síndrome de DiGeorge, uma possível causa de imunodeficiência primária. A síndrome de Digeorge faz parte da síndrome velo-cardio-facial e se caracteriza por defeitos no timo e na paratireóide, defeitos cardíacos e dimorfismos faciais. Com este caso pretendemos abordar o diagnóstico de imunodeficiências primárias, mais especificamente a síndrome de Digeorge, seu diagnóstico, tratamento e manejo. Assim como, mostrar uma forma leve de uma condição razoavelmente comum, prevalência de 1 : 2000, com diversas manifestações, que podem passar despercebidas pelo pediatra.

Responsável

Cintia Mello de Carvalho

Autores

Fernanda Fragoso Guia; Ana Rizia Agra de Castro; Cintia de Mello Carvalho; Patricia Santana Correia, Ivany Terezinha Rocha Yparraguirre; Castro, A.R.A.; Carvalho, C.M.; Correia, P.S.; Guia, F.F.; Yparraguirre, I.T.R.

Instituição

Hospital Federal de Bonsucesso