

068

AVALIAÇÃO DE 38 PACIENTES COM SUSPEITA DE MICRODELEÇÃO 22Q11 (CATCH 22). *Giovanna Grünwald Vietta, Mariana Saikoski Faller, Fernanda Lenara Roth, Julio Cesar Loguercio Leite, Gisele Benvenuti Trombetta, Fernanda Goulart Lanes Chula, Luis Carlos Ferreira de Arruda, Juliana Becker Borba, Mariluce Riegel, Sharbel Maluf (orient.) (FEEVALE).*

Algumas deleções 22q11 são citogeneticamente visíveis, embora compreendam mais do que apenas a subbanda 22q11.22, característica desta microdeleção. Com a utilização da técnica de hibridização in situ por fluorescência (FISH), três condições relacionadas, mas diferentes, foram associadas a esta microdeleção. A primeira é a síndrome de DiGeorge (DGS), caracterizando-se principalmente pelas seguintes características clínicas: arco aórtico interrompido, malformações cardíacas, hipoplasia de timo e paratireóide. A segunda é a síndrome velocardiofacial (VCFS), com palato fendido, defeitos cardíacos, retardo mental leve a moderado e anomalias crânio-faciais menores, especialmente nariz grande e mandíbula pequena. A terceira é a síndrome de anomalia conotruncal e face (CAFS), que é difícil de distinguir da VCFS, devido a um alto grau de variabilidade fenotípica. Anomalias menores incluem hipertelorismo, fissuras palpebrais para cima, prega epicântica, um nariz longo, estreito e bulboso, orelhas proeminentes e assimétricas, boca e mandíbula pequenas e outras. No presente estudo, 38 pacientes com suspeita de microdeleção 22q11 foram avaliados a partir da técnica de hibridização in situ por fluorescência (FISH). O cariótipo também foi realizado em todos os pacientes. Um dos pacientes apresentou cariótipo alterado (47, XX, +mar). Oito pacientes apresentaram a microdeleção 22q11. Nossa amostra apresentou uma proporção de diagnósticos positivos maior do que as de outros estudos similares: Alikasifoglu et al. detectaram a microdeleção em 2 dos 32 pacientes com a suspeita; Borgmann et al. detectaram a microdeleção em 10 dos 176 pacientes avaliados. Descrevemos em detalhes as 8 crianças com a microdeleção 22q11 mostrando as características clínicas observadas em cada uma delas. (Fapergs, HCPA).