

Idade de diagnóstico da Síndrome de deleção 22q11.2 em serviços de Genética e de tratamento/reabilitação labiopalatal integrantes do Projeto Crânio-Face Brasil.

Déborah Domeneghetti de Francisco¹, Isabela Mayá Wayhs Silva¹, Agnes Cristina Fett Conte², Têmis Maria Félix³, Ana Carolina Xavier⁴, Elaine Lustosa-Mendes⁵, Erlane Marques Ribeiro⁶, Isabella Monlleó⁷, Târsis Paiva Vieira¹, Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes¹
1. Departamento de Genética Médica e Medicina Genômica, Faculdade de Ciências Médicas UNICAMP (Campinas-SP)/ 2. Serviço de Genética do Hospital de Base/FUNFARME – FAMERP (São José do Rio Preto-SP)/ 3. Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre – HCPA (Porto Alegre-RS)/ 4. Centrinho Prefeito Luiz Gomes (Joinville – SC)/ 5. Centro de Atendimento Integral ao Fissurado Labiopalatal – CAIF (Curitiba-PR)/ 6. Serviço de Genética do Hospital Geral César Cals – Hospital Infantil Albert Sabin – HIAS (Fortaleza-CE)/ 7. Serviço de Genética Clínica do Hospital Universitário Prof. Alberto Antunes – HUPAA/UFAL (Maceió-AL)

INTRODUÇÃO

A Síndrome da Deleção 22q11.2 (SD 22q11.2) é a microdeleção mais comum em humanos. Devido a heterogeneidade clínica, o diagnóstico pode ser desafiador. A portaria MS 62/1994 habilita serviços de tratamento/reabilitação labiopalatal, esta não inclui a participação de médico geneticista na equipe. O Projeto Crânio-Face Brasil (PCFB) é uma colaboração multicêntrica que desde 2006 serve para acesso à investigação genética.

OBJETIVO

Avaliar o acesso ao diagnóstico de indivíduos com SD 22q11.2 em centros de genética e centros de reabilitação/tratamento labiopalatal

METODOLOGIA

Foram investigados 364 indivíduos com SD 22q11.2 entre 2008 e 2018. Foram utilizadas diferentes técnicas para diagnóstico, incluindo: FISH (Fluorecence in situ Hybridization), MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) e CMA (Chromosomal Microarray Analysis). Os participantes foram separados em provenientes de centros de genética (n=4) e de centros de tratamento/reabilitação labiopalatal (n=3).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A SD 22q11.2 foi confirmada em 99/364 (27,19%) indivíduos. A idade média de diagnóstico foi de 9,76 anos de idade. Os centros de genética concentravam 41 (41,4%) e os centros de tratamento/reabilitação labiopalatal 58 (58,6%) participantes. A idade média de diagnóstico em centros de genética foi de 8,54 (DP=7,97) e nos centros de tratamento labiopalatal de 10 (DP=4,96) anos (p=0,1361). Houve prevalência maior de malformações cardíacas nos centros de genética (p=0,00792) e alterações labiopalatais nos serviços de tratamento/reabilitação labiopalatal (p<0,0012). A comparação entre esses centros de de origem quanto ao acesso e a ocorrência de altera clínicas está descrita na tabela 1:

Característica	Total	CG	CTR	P Valor
n	99	41 (41,4%)	58 (58,6%)	
Idade de diagnóstico (em anos)	9,76(7,29)	8,54(7,67)	10 (4,96)	0,1361 ¹
Média (dp)				
Mediana	9	8	9	
Malformações cardíacas	56 (64,4%)	31 (79,5%)	25 (52,1%)	0,0079 ²
	n=87	n=39	n=48	
Sinal sugestivo de alteração palatal	59 (74,7%)	27 (75,0%)	32 (74,4%)	0,9528 ²
	n=79	n=36	n=43	
Alteração labiopalatal	68 (80,0%)	20 (58,8%)	48 (94,1%)	<0,001 ²
	n=85	n=34	n=51	
Alterações imunológicas e/ou hematológicas	54 (72,0%)	19 (63,3%)	35 (77,8%)	0,1723 ²
	n=75	n=30	n=45	
Alterações comportamentais, psiquiátricas e neurológicas	39 (41,5%)	19 (50,0%)	20 (35,7%)	0,1677 ²
	n=94	n=38	n=56	
Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor	72 (81,8%)	26 (76,5%)	46 (85,2%)	1,000 ²
	n=88	n=34	n=54	

1: Baseado em Mann-Whitney test
2: Baseado em Chi-square test

A idade de diagnóstico foi semelhante entre os dois tipos de serviço reforçando a importância da oportunidade de investigação genética oferecida pelo PCFB. Estudos brasileiros mostram idade de diagnóstico aos 10 anos de idade. Os principais defeitos congênitos detectados estão de acordo com o tipo de serviço de origem. Os casos negativos prosseguem investigação etiológica em outros projetos de pesquisa visando conclusão diagnóstica e identificação de diagnósticos diferenciais.

CONCLUSÃO

Os dados reiteram a importância da capacitação de profissionais de saúde para uma identificação precoce e consequente encaminhamento especializado, assim como a necessidade de testes diagnósticos. O avanço da investigação para os casos em que a SD 22q11.2 não é detectada implica em seguimento com médico geneticista, reforçando a necessidade deste profissional na equipe de tratamento/reabilitação labiopalatal.

CONTATO

Déborah Domeneghetti de Francisco
E-mail: d194183@dac.unicamp.br
Telefone: (14) 98168-0808