

ANÁLISE DESCRITIVA DE UM SERVIÇO MULTIDISCIPLINAR PARA PACIENTES COM SÍNDROME DA DELEÇÃO 22Q11.2

ELISA FOTIN GENN BARROS^{1*}, JOSELITO SOBREIRA FILHO², AMANDA ALMEIDA DE OLIVEIRA², RUI MANOEL RODRIGUES PEREIRA², MANOELA ALMEIDA SANTOS DA FIGUEIRA², MARIA CLARA OLIVEIRA DE CAVALVANTI¹, ALICE GABRIELA MORAES VALENÇA²

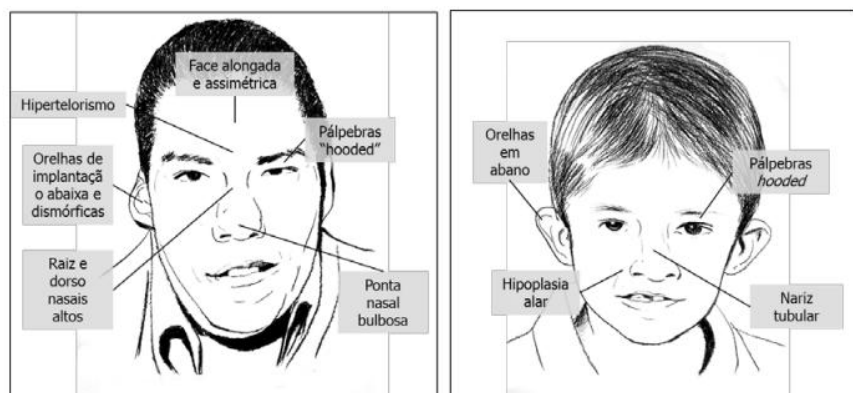
¹FACULDADE DE SAÚDE DE PERNAMBUCO

²INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA

* elisafgennb@gmail.com

INTRODUÇÃO

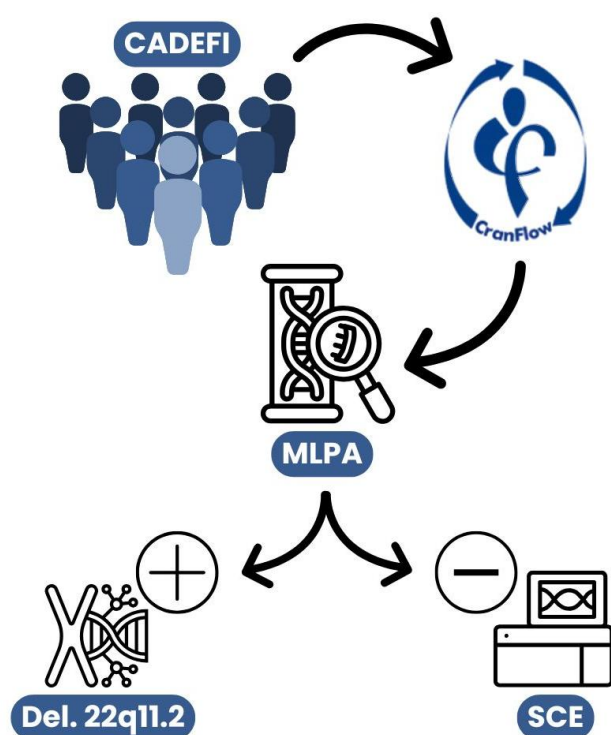
Anomalias craniofaciais são um grupo de alterações congênitas heterogêneo (Akintoye et al., 2024), sendo a síndrome da deleção 22q11.2 a mais prevalente (Bassett et al., 2009). O Centro de Atenção aos Defeitos da Face (CADEFI) do Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP) associado ao Projeto Crânio Face Brasil se destaca na investigação da síndrome.



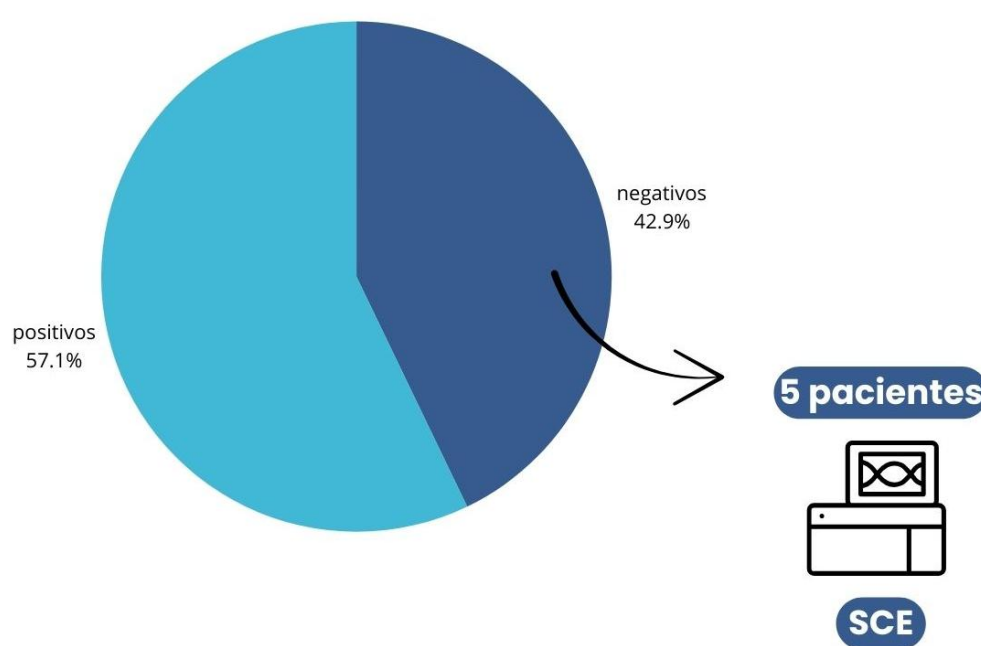
OBJETIVO

Avaliar a prevalência de pacientes submetidos à triagem genética para a síndrome da deleção 22q11.2, descrevendo seus resultados e encaminhamentos.

METODOLOGIA



RESULTADOS E DISCUSSÃO



De 42 pacientes coletados baseados nos critérios de inclusão do Projeto Crânio Face Brasil, 24 apresentaram resultado positivo. Dos 18 casos negativos, 5 foram encaminhados para o sequenciamento do exoma. Isso evidencia a relevância da triagem genética para a síndrome da deleção, reforçando a importância do diagnóstico precoce para intervenções oportunas e a realização do aconselhamento genético.

CONCLUSÃO

A triagem genética é essencial para o diagnóstico da síndrome da deleção 22q11.2. A detecção precoce permite implementar condutas mais eficazes para tratamento e direcionar ao aconselhamento genético. Para ter o diagnóstico diferencial, em casos de resultado do MLPA ser negativo, utilizamos o sequenciamento completo do exoma. Centros especializados na interface entre genética médica e saúde pública, como o CADEFI, articulado com o Projeto Crânio Face, são de extrema relevância para os avanços no cuidado.

REFERÊNCIAS

- AKINTOYE, S. O. et al. Craniofacial disorders and dysplasias: Molecular, clinical, and management perspectives. **Bone reports**, p. 101747-101747, 1 mar. 2024.
- BASSETT, A. S. et al. Premature death in adults with 22q11.2 deletion syndrome. **Journal of Medical Genetics**, v. 46, n. 5, p. 324-330, 25 fev. 2009.