

Ciência e Saúde na

# Síndrome de Deleção 22q11.2

Uma abordagem científica acessível sobre saúde e qualidade de vida

Síndrome de Deleção 22q11.2

Você sabe o que é a paratireoide e o hipoparatiroidismo ?



Projeto  
CRIANÇA-FACE BRASIL



FACULDADE DE  
CIÊNCIAS MÉDICAS



UNICAMP

Ciência e Saúde na

# Síndrome de Deleção 22q11.2

Uma abordagem científica acessível  
sobre saúde e qualidade de vida

Isabela Mayá Wayhs Silva  
Vera Lúcia Gil da Silva Lopes



CRÂNIO-FACE BRASIL



FACULDADE DE  
CIÊNCIAS MÉDICAS



UNICAMP

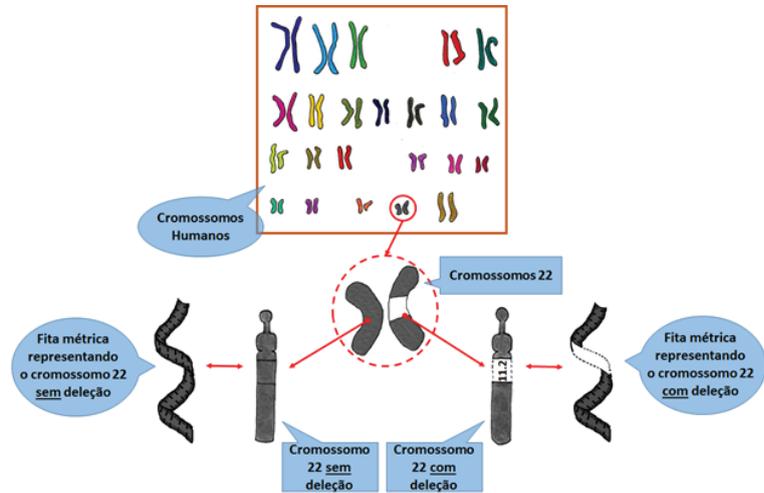
SD 22q11.2

SD 22q11.2

**SD 22q11.2**

SD 22q11.2

SD 22q11.2





## Quem somos?

Somos  
pesquisadoras da  
Unicamp,  
participantes do  
Projeto  
Crânio-Face Brasil e  
estudamos a  
Síndrome de Deleção  
22q11.2



**Isabela Mayá Wayhs Silva**

Bióloga e doutoranda na Faculdade de  
Ciências Médicas na Unicamp



**Vera L. Gil-da-Silva-Lopes**

Médica geneticista e professora titular na  
Faculdade de Ciências Médicas na  
Unicamp

Me chamo **Isabela Mayá**, sou bióloga e aluna de doutorado da Faculdade de Ciências Médicas (Unicamp). Minha pesquisa se dá sobre o acesso à serviços de saúde por pessoas com a **Síndrome de Deleção 22q11.2** e a qualidade de vida de seus familiares.

Sou orientada pela **Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes**, médica geneticista, Professora Titular em Genética Clínica da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp e coordenadora do Projeto Crânio-Face Brasil [www.fcm.unicamp.br/fcm/cranio-face-brasil/projeto-cranio-face-brasil](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/cranio-face-brasil/projeto-cranio-face-brasil)

No contexto deste Projeto, ao qual minha Tese de Doutorado está vinculada, estão previstas ações educativas, representadas aqui por este conteúdo.

# NOSSA HISTÓRIA

No ano de 2021, eu e a professora Vera tivemos a ideia de criar uma página no Instagram para divulgar informações científicas de maneira simplificada sobre a **Síndrome de Deleção 22q11.2**.

Isso se concretizou no dia 20/11/2021, data que marca a Conscientização sobre a **SD 22q11.2**, com a criação da página Ciência e Saúde na **SD 22q11.2** (@cienciaesaude.sd22q11.2).

As postagens se encerraram no dia 22/11/2023 em decorrência da proximidade do fim da minha pesquisa de doutorado.

No entanto, achamos que os conteúdos trouxeram temas de interesse às famílias e profissionais de saúde, escritos com linguagem de fácil compreensão.

Consideramos, então, que valeria a pena editá-los em um formato de cartilha para que pudessem ser acessados e/ou impressos como um todo por aqueles que se interessarem.

Com isso, desejamos que o conteúdo aqui contido chegue a todos aqueles que o necessitam e, também, a aqueles que, ao conhecê-lo, possam vir a ajudar alguma família em busca de informação.

## SUMÁRIO

11	Caracterização da SD 22q11.2
13	Aspectos genéticos e acesso ao diagnóstico
21	Aspectos clínicos
49	Cuidados com a saúde na SD 22q11.2
95	Inserção escolar
105	Conceitos importantes

Instagram @cienciaesaude.sd22q11.2

Facebook @cienciaesaude.sd22q11.2



## Você conhece a Síndrome de Deleção 22q11.2?

*Uma abordagem científica acessível sobre saúde e qualidade de vida na Síndrome de Deleção 22q11.2.*



# Caracterização da SD 22q11.2

A **Síndrome de Deleção 22q11.2 (SD 22q11.2)** é uma doença rara, causada pela falta de uma pequena parte de material genético do cromossomo 22. As alterações clínicas mais comuns são alterações cardíacas, alterações no palato (céu da boca), atraso no desenvolvimento, alterações na imunidade, distúrbios do cálcio e alterações psiquiátricas. Mais de 180 manifestações clínicas já foram descritas como associadas à **SD 22q11.2**.

No entanto, nem todas as pessoas apresentam todas elas. A suspeita de diagnóstico pode ser feita por vários profissionais de saúde como pediatra, cardiologista, neurologista, otorrinolaringologista, geneticista, fonoaudiólogo, entre outros. A confirmação do diagnóstico, por sua vez, pode ser feita por meio de diferentes testes laboratoriais. A orientação da família sobre os testes laboratoriais, causas e consequências da Síndrome deve ser feita por um médico geneticista. Você pode encontrar atendimento de genética em hospitais públicos e serviços privados.

Procure um serviço público de genética médica na sua região pelo link: [www.sbgm.org.br/clinicas.aspx?tipo=2&area=servico&pagina=servicos](http://www.sbgm.org.br/clinicas.aspx?tipo=2&area=servico&pagina=servicos)  
Procure um serviço privado de genética médica na sua região pelo link: [www.sbgm.org.br/clinica-medico.aspx?area=servico&pagina=medicos](http://www.sbgm.org.br/clinica-medico.aspx?area=servico&pagina=medicos)  
As informações clínicas acima são dos artigos:

Clinical manifestations of **Deletion 22q11.2 syndrome**

(DiGeorge/Velo- Cardio-Facial syndrome) (DIGILIO et al., 2019)

Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study (SHPRINTZEN, R. J., 2008)

# Como diagnosticar a Síndrome de deleção 22q11.2 ?



Instagram: @cienciaesaude.sd22q11.2

Facebook: @cienciaesaude.sd22q11.2

## Aspectos genéticos e acesso ao diagnóstico

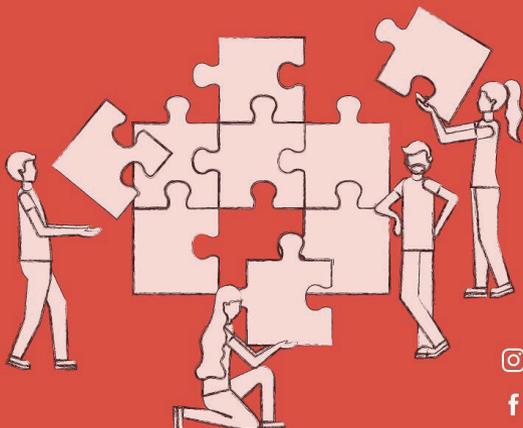
O exame de cariótipo é informativo em poucos casos. A presença de um cariótipo normal, não exclui a suspeita da Síndrome. Os testes laboratoriais para detecção da perda de material genético no cromossomo 22 podem ser feitos por meio de sangue ou saliva. Depois de colhido o material, diferentes técnicas podem ser utilizadas para diagnosticar a síndrome.

As mais comuns são: FISH, MLPA e hibridização genômica por microarranjos (CMA - array). Apenas um desses testes é suficiente para a confirmação do diagnóstico. A partir da confirmação diagnóstica é necessária a investigação genética dos pais para aconselhamento genético.

As informações acima estão em: Sgardioli, IC (2018): Investigação da **Síndrome de deleção 22q11.2** utilizando diferentes estratégias para aplicação em saúde, tese de doutorado, Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp (2018)



## Porque a suspeita da Síndrome de deleção 22q11.2 pode demorar?



 @cienciaesaude.sd22q11.2

 @cienciaesaude.sd22q11.2

Aproximadamente uma a cada 4000 crianças nascidas vivas apresenta a **SD22q11.2**. No entanto, apenas uma pequena porcentagem desses indivíduos é diagnosticada precocemente. A grande variação clínica da **Síndrome de Deleção 22q11.2** é um dos fatores que aumenta a dificuldade para o diagnóstico. As alterações clínicas mais recorrentes, como as alterações cardíacas, são mais reconhecidas como sugestivas da síndrome e quando presentes, acabam se associando a um tempo menor de diagnóstico.

Por exemplo, em um estudo com 1421 indivíduos com a **SD 22q11.2** atendidos em um hospital na Filadélfia (EUA), a idade média de diagnóstico na presença de alterações cardíacas foi de 2,3 meses comparada a 3,1 anos na ausência dessas alterações.

No Brasil, diferentes estudos mostram que o diagnóstico ocorreu por volta dos 10 anos de idade. Outro fator importante é a dificuldade de acesso a consultas e testes genéticos. O exame genético oferecido em maior escala no Brasil é o cariótipo, que não é confirmatório na maioria dos casos. Embora os exames confirmatórios estejam disponíveis em laboratórios privados, há muito tempo esses exames vêm sendo realizados em projetos de pesquisa em diferentes universidades. Recentemente, a Portaria GM/MS nº 199/2014 que instituiu a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PAIPDR) no SUS, incorporou as técnicas de FISH, hibridização genômica por microarranjos (CMA) e MLPA.

As informações acima são dos artigos: Testing criteria for **22q11.2 deletion syndrome**: preliminary results of a low cost strategy for public health (SGARDIOLI et al., 2019), Rare Disease Impact Report: Insights from patients and the medical community (SHIRE, 2013) e What's New with 22q? An update from the 22q and You Center at the Children's Hospital of Philadelphia (CAMPBELL et al., 2018).

# Auxílio da computação na suspeita da SD22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2



UNICAMP



PROJETO  
CRÂNIO-FACE BRASIL

**HHS Public Access**  
Author manuscript  
Author Manuscript  
Available in PMC from April 01, 2018

Published in final edited form as:  
Am J Med Genet A. 2017 April ; 173(4): 879-888. doi:10.1002/ajmg.a.38199.

### 22q11.2 Deletion Syndrome in Diverse Populations

Paul Kruszka<sup>1\*</sup>, Nishi A. Adhikari<sup>1</sup>, Daniel E. McGinn<sup>2\*</sup>, Antonio R. Porro<sup>3</sup>, Eliah Biggs<sup>4</sup>, Matthew Shpan<sup>5</sup>, T. Blaine Crowley<sup>6</sup>, Brian H. Y. Chung<sup>7</sup>, Gary T.K. Mak<sup>8</sup>, Christopher CH Mak<sup>9</sup>, Pramita MukherjeeBhattacharya<sup>10</sup>, Manu Kaling Thong<sup>11</sup>, Arminia D. Sirinasi<sup>12</sup>, Vajira H.W. Oussanyayaka<sup>13</sup>, C. Sampath Pattabiraj<sup>14</sup>, L.B. Latana Prabodha<sup>15</sup>, Rupesh Mishra<sup>16</sup>, Vivasak Shotelersua<sup>17</sup>, Ekamun Nubak Ekm<sup>18</sup>, Ogochukwu Jideochukwu Sokunbi<sup>19</sup>, Novena Kiani<sup>20</sup>, Carlos R. Faravaj<sup>21</sup>, Jonathan Michael Duvvuri<sup>22</sup>, Siddharanga Jagdish Patel<sup>23</sup>, Kelly L. Jones<sup>24</sup>, Julie D. Kaplan<sup>25</sup>, Omar A. Abdul-Rahman<sup>26</sup>, Annette Venetosa<sup>27</sup>, Lucas White<sup>28</sup>, Angelita Moresco<sup>29</sup>, Maria Gabriela Oliveira<sup>30</sup>, Antonio Richieri-Costa<sup>31</sup>, Vera L. Silveira-Silva-Lopes<sup>32</sup>, Adaboawati A. Adoyemi<sup>33</sup>, Marshall Sumner<sup>34</sup>, Elaine H. Zackai<sup>35</sup>, Donna M. McDonald-McGinn<sup>36</sup>, Marius George Lingwaru<sup>37</sup>, and Massimo Murgia<sup>38</sup>

<sup>1</sup>Medical Genetics Branch, National Human Genome Research Institute, The National Institutes of Health, Bethesda, Maryland <sup>2</sup>Division of Human Genetics, 22q and Yco Center, and Clinical Genetics Center, The Children's Hospital of Philadelphia and the Department of Pediatrics at the Perelman School of Medicine at the University of Pennsylvania, Philadelphia, Pennsylvania, <sup>3</sup>Ibrahim Zayed Institute for Pediatric Surgical Innovation, Children's National Health System, Washington, D.C. <sup>4</sup>Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, UNCS Faculty of Medicine, The University of Hong Kong, Hong Kong Special Administrative Region, China <sup>5</sup>Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of Malaya, Kuala Lumpur, Malaysia <sup>6</sup>Human Genetics Unit, Faculty of Medicine, University of Colombo, Sri Lanka <sup>7</sup>Center of Excellence for Medical Genetics, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand <sup>8</sup>Department of Pediatrics, College of Medicine, University of Lagos, Lagos University Teaching, Lagos, Nigeria <sup>9</sup>Division of Genetics and Metabolism, Children's National Health System, Washington, D.C. <sup>10</sup>Naxoskarim Shree Medical Center, Naxospora Health City, Bangalore, India <sup>11</sup>Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Mississippi Medical Center, Jackson, Mississippi <sup>12</sup>Center of Human Genetic/Childhood of Medicine and Pharmacy, College of Medicine and Health Sciences, University of Rwanda, Kigali, Rwanda <sup>13</sup>Service de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Buenos Aires, Argentina <sup>14</sup>Hospital for the Rehabilitation of Craniofacial Anomalies, São Paulo University, São Paulo, Brazil <sup>15</sup>Department of Medical Genetics, University of Campinas, São Paulo, Brazil <sup>16</sup>Center for Research on Genomics and Global Health, National Human Genome Research Institute, The National Institutes of Health, Bethesda, Maryland <sup>17</sup>partial fulfillment of Master of Science degree in Genetic Counseling, Acadia University, Canada <sup>18</sup>Devotion College, Davidson, North Carolina

**Abstract**

\*Corresponding author.

Grande parte dos estudos que descreveram as alterações clínicas presentes na **SD 22q11.2** foram realizados por meio da observação de indivíduos de descendência europeia.

No entanto, será que indivíduos de diferentes descendências compartilham estas mesmas alterações? Este estudo teve como objetivo identificar semelhanças e diferenças nas alterações clínicas da **SD 22q11.2** presentes em indivíduos de diferentes descendências e avaliar a capacidade de um software em auxiliar no diagnóstico precoce por meio da análise de características faciais.

Entre 106 indivíduos de 11 países diferentes, apenas as alterações cardíacas e problemas de aprendizado foram encontradas em mais de 50% dos indivíduos. O software, por sua vez, mostrou a capacidade de reconhecer indivíduos já diagnosticados com a **SD 22q11.2** com uma taxa de acerto de 96,3%

As informações acima são do artigo: **22q11.2 Deletion Syndrome in Diverse Populations** (KRUSZKA et al., 2017)

# Quantos e quais especialistas pessoas com a SD 22q11.2 consultam antes e depois do diagnóstico?



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

Os primeiros passos para organizar o atendimento das Doenças Raras no Brasil incluem três abordagens: a) reconhecer quantas pessoas e necessidades de saúde de cada grupo de doença; b) desenvolver protocolos de atenção à saúde e c) apresentar propostas para linhas de cuidados específicas para gestores e comunidade.

Esses aspectos não são os únicos a serem levados em consideração, mas eles facilitam o planejamento para incorporação na rede pública de saúde. Muitas vezes, o atendimento necessário já existe, mas o acesso não é tão simples.

No Brasil, a notificação do diagnóstico da **SD 22q11.2** para o Ministério da Saúde não é obrigatória. A falta de registros públicos das doenças raras torna difícil coletar dados para sabermos se existe diferença na idade de diagnóstico de acordo com as manifestações clínicas presentes no indivíduo.

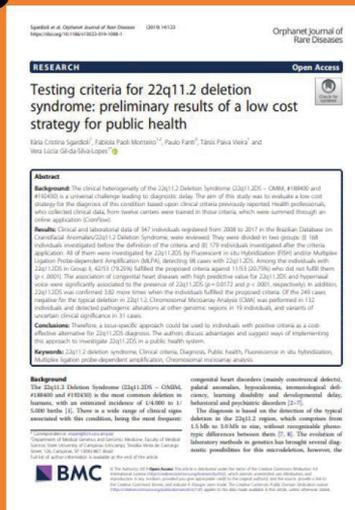
Além disso, a ausência de registros não nos permite saber quantos e quais especialistas pessoas com a **SD 22q11.2** têm consultado antes e depois de concluir o diagnóstico. É aí que entra a importância das pesquisas. O Projeto Crânio-Face Brasil tem atuado para tentar coletar essas informações. Com isso, saberemos para quais profissionais devemos divulgar a **SD 22q11.2** facilitando seu reconhecimento e encaminhamento para diagnóstico. Ainda, os resultados podem colaborar na definição das necessidades de saúde e dificuldades de acesso a especialistas para acompanhamento clínico nas diferentes regiões brasileiras. Esta pesquisa é um passo importante para termos dados da nossa população.

As informações acima são do artigo: **Testing criteria for 22q11.2 deletion syndrome**: preliminary results of a low cost strategy for public health (SGARDIOLI et al., 2019).

# Características clínicas e a deleção no cromossomo 22

Instagram @cienciaesaude.sd22q11.2

Facebook @cienciaesaude.sd22q11.2



## Aspectos clínicos

Quanto mais se conhecem detalhes da clínica de uma doença rara, mais fácil fica suspeitar e confirmar seu diagnóstico e, ainda, de conduzir as intervenções mais adequadas para cada caso. No Brasil, estudando as características clínicas de 194 indivíduos com **SD 22q11.2** e revisando vários artigos científicos de outros países, Monteiro e colaboradores identificaram sinais clínicos que, quando agrupados, reforçariam a suspeita clínica desta síndrome, que precisaria ser diagnosticada por teste laboratorial.

Esta proposta de critérios clínicos foi testada em outro estudo preliminar do mesmo grupo, que ofereceu teste diagnóstico e coletou os dados clínicos de 347 indivíduos com suspeita da síndrome. Os resultados preliminares mostraram que, quando os sinais sugeridos estavam presentes, a chance de confirmar a **SD 22q11.2** era 3,8 vezes maior. Como a **SD 22q11.2** é uma doença rara, para confirmação completa dos achados é necessário um número grande de pessoas com a síndrome e com diferentes manifestações clínicas.

As informações acima são dos artigos:

Testing criteria for **22q11.2 deletion syndrome**: preliminary results of a low cost strategy for public health (SGARDIOLI et al., 2019).

Defining new guidelines for screening the **22q11.2 deletion** based on a clinical and dysmorphicologic evaluation of 194 individuals and review of the literature (MONTEIRO et al., 2013).



# Síndrome de Deleção 22q11.2 e alterações labiopalatais



Instagram @cienciaesaude.sd22q112

Facebook @cienciaesaude.sd22q112



Quais as alterações no lábio e palato que podem estar associadas na **SD 22q11.2**? Insuficiência velofaríngea, palato curto, fendas palatais abertas ou submucosas e fendas de lábio são as mais frequentes. Até 71% dos indivíduos com a **SD 22q11.2** podem apresentar estas alterações, que muitas vezes acarretam em engasgos, dificuldade para se alimentar, otites de repetição e alterações na fala.

Ainda, voz anasalada é um indicativo importante para suspeita da **SD 22q11.2**. Por esses motivos, a avaliação e intervenção fonoaudiológicas são ferramentas essenciais para redução de engasgos, melhora da deglutição e adequação de voz e fala. Algumas alterações no palato não são visíveis ao exame físico tradicional e a consulta com um médico otorrinolaringologista auxilia no diagnóstico.

As informações acima são do artigo: **22q11.2 Deletion Syndrome** (MCDONALD-MCGINN et al., 2013) e do guia de manejo da **SD 22q11.2** disponível em: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

@cienciaesaude.sd22q112

@cienciaesaude.sd22q112



# Alterações psiquiátricas na Síndrome de deleção 22q11.2



Alterações psiquiátricas estão presentes em até 90% das pessoas com a **Síndrome de Deleção 22q11.2**. Na infância, a ansiedade é um distúrbio comum e pode exigir atenção especial. Entre os 12 e 18 anos, alterações hormonais e biológicas favorecem a apresentação de quadros psiquiátricos que dificultam a socialização, como: ansiedade, depressão, alterações de humor, déficit de atenção, fobias e esquizofrenia. Avaliações psiquiátrica e neuropsicológica favorecem a identificação e tratamento dessas alterações de forma precoce.

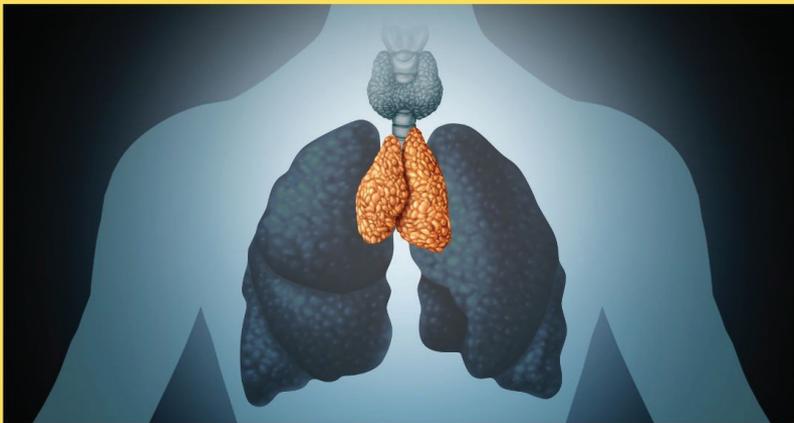
O acompanhamento psicológico também é de grande importância para auxiliar e guiar a família e os indivíduos com **Síndrome de Deleção 22q11.2** no enfrentamento de suas dificuldades.

As informações acima são do artigo:

Developmental Trajectories in **22q11.2 Deletion** (SWILLEN & MCDONALD -MCGINN, 2015) e do guia de manejo da **SD 22q11.2** disponível em:

[www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

# Imunidade na Síndrome de Deleção 22q11.2



Instagram @cienciaesaude.sd22q112

Facebook @cienciaesaude.sd22q112



UNICAMP



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

Alterações imunológicas estão presentes em até 80% dos indivíduos com a **Síndrome de Deleção 22q11.2**. Entre as alterações imunológicas, a diminuição dos linfócitos T em decorrência da redução do timo, é a mais frequente. Em uma parcela pequena de pessoas, as alterações de imunidade podem ser mais graves e exigir cuidados especiais.

O quadro clínico das alterações de imunidade pode ser leve, sendo mais comum as infecções de repetição na infância, principalmente as de vias respiratórias. A tendência é que as infecções diminuam durante a adolescência e vida adulta. No entanto, isso não significa que as alterações imunológicas não estejam mais presentes. Assim, o acompanhamento com médico imunologista deve ser mantido, de acordo com a recomendação desse especialista para cada caso. Mesmo na ausência de sintomas, o acompanhamento é importante para a manutenção da saúde e para garantir que as alterações possam ser diagnosticadas e tratadas antes mesmo do surgimento destes.

As informações acima são do artigo **Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome** (FUNG et al., 2015) e do guia de manejo da **SD 22q11.2** disponível em: [https://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](https://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

# Tamanho da deleção 22 e o quadro clínico



Instagram: @cienciaesaude.sd22q11.2  
Facebook: @cienciaesaude.sd22q11.2



Deleção cromossômica significa perda de parte ou de partes de um cromossomo. Na **SD 22q11.2**, existem duas deleções consideradas típicas:

a) a deleção com tamanho de 3 Mb, o que equivale a 3000 000 pares de base de DNA, presente em até 90% das pessoas com a **SD 22q11.2**.

Nessa alteração, cerca de 45 genes estão ausentes em um dos pares do cromossomo 22.

b) a outra deleção típica apresenta 1,5 Mb de tamanho (1500 000 pares de base) e ocorre em cerca de 4% dos indivíduos.

Nela, cerca de 30 genes estão ausentes em um dos pares do cromossomo 22. Muitos são os fatores que são estudados para tentar achar uma causa para a grande variabilidade clínica existente entre indivíduos com a **SD 22q11.2**. No entanto, até o momento, não se encontrou nenhuma evidência de associação entre o tamanho da deleção no cromossomo 22 e a variabilidade ou a gravidade do quadro clínico.

As informações acima são do artigo: Association between phenotype and deletion size in **22q11.2 microdeletion syndrome**: systematic review and meta-analysis (Rozas et al., 2019)

# Transtornos do Espectro Autista na SD 22q11.2



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

Como mencionado na página 27 sobre Alterações psiquiátricas, até 90% das pessoas com a **Síndrome de Deleção 22q11.2** podem apresentar alguma alteração. Dentre essas alterações estão os Transtornos do Espectro Autista (TEAs), presentes em até 25% dos indivíduos com **SD 22q11.2**.

Os TEAs são clinicamente heterogêneos e caracterizados por déficits persistentes na comunicação e na interação social e por padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Seu diagnóstico é feito por meio de avaliação clínica minuciosa, com base em testes neurodiagnósticos. Entretanto, em indivíduos com a **SD 22q11.2**, algumas características clínicas podem se sobrepor às presentes nos TEA, dificultando a conclusão diagnóstica.

O Tratamento dos TEAs é individualizado, baseado em terapias de apoio e, em alguns casos, utilização de medicamentos.

As informações acima são dos artigos: Critical region within 22q11.2 linked to higher rate of autism spectrum disorder (Clements et al., 2017) e Social Impairments in Chromosome **22q11.2 Deletion Syndrome** (22q11.2DS): Autism Spectrum Disorder or a Different Endophenotype? (Angkustsiri et al., 2014)

# Linguagem x fala



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

Você sabe a diferença entre linguagem e fala? Muito comum os pais trazerem a queixa de que seus filhos estão com problemas na fala. Mas é importante compreendermos o que são problemas relacionados à linguagem e o que são problemas específicos de fala.

A linguagem refere-se a expressão de um pensamento, ou seja, é o planejamento e a organização do conteúdo de uma mensagem que poderá ser falada, escrita ou gesticulada. Para tal é preciso dominar um vocabulário, selecionar palavras e organizá-las na ordem adequada, considerando regras gramaticais de uma língua, dentro de um contexto adequado.

Ex.: “Quero bolo.”, não se diz: “Bolo quero”.

A fala é o ato motor da expressão da linguagem, sendo necessário selecionar, programar e executar movimentos precisos e ordenados dos órgãos fonadores. O apontar e as expressões faciais responsivas em um diálogo ocorrem antes da produção do ato motor da fala.

Se sua criança apresenta dificuldades de linguagem (seja verbal ou não verbal), ou dificuldades no ato motor da fala, procure um fonoaudiólogo especializado em linguagem e transtornos motores da fala.

As informações acima são dos artigos: Denes, PB e Pinson, E. (1993). A cadeia da fala . Macmillan. Levelt, WJM (1989) e Falar: Da intenção à articulação . Série ACL-MIT Press em processamento de linguagem natural. Cambridge, MA, EUA: The MIT Press. (1989) xiv, 566 pp.

Este texto foi elaborado por Michelly Basso, fonoaudióloga, especialista em linguagem com foco de estudos no TEA e nos transtornos motores da fala e do neurodesenvolvimento. [@michellybasso](#) [@manamentoria](#).

# Atraso de fala



A manifestação de um atraso no desenvolvimento da fala de uma criança precisa ser analisada com atenção. Quando uma criança apresenta um “atraso” de mais de um ano de diferença entre suas manifestações de fala e os marcos de desenvolvimento de fala esperados para a idade, é sinal de que não se trata de um atraso, mas sim de um distúrbio ou transtorno.

Transtornos são persistentes por toda a vida. Entre os transtornos estão o transtorno do espectro autista, o transtorno do desenvolvimento da linguagem e os transtornos motores de fala (atraso motor de fala, apraxia de fala na infância e disartria). Quanto mais precoce for o início da intervenção, melhor poderá ser o prognóstico.

Um artigo publicado em 2019, apontou que 82,4% dos participantes, todos jovens com **deleção 22q11.2**, preencheram critérios para transtornos motores da fala, incluindo 29,4% com atraso motor da fala, 29,4% com disartria infantil, 11,8% com apraxia de fala na infância e 11,8% com disartria concomitante da infância e apraxia da fala na infância.

As informações acima são do artigo: Shriberg LD, Strand EA, Jakielski KJ, Mabie HL. Estimates of the prevalence of speech and motor speech disorders in persons with complex neurodevelopmental disorders. Clin Linguist Phon. 2019;33(8):707-736. doi: 10.1080/02699206.2019.1595732. PMID: 31221012; PMCID: PMC6633911.

Este texto foi elaborado por Michelly Basso, fonoaudióloga, especialista em linguagem com foco de estudos no TEA e nos transtornos motores da fala e do neurodesenvolvimento. [@michellybasso](#) [@manamentoria](#).

# Fonoaudiologia e o atraso na fala



---

Estudos apontam evidências de alta incidência de transtornos motores de fala ou (DMS, sigla em inglês) na **Síndrome da Deleção 22q11.2**.

A intervenção fonoaudiológica junto aos transtornos motores de fala devem ser norteadas pelos princípios da aprendizagem motora, com amplo oferecimento de pistas multissensoriais e diferentes tipos específicos de feedback. Não se trata de uma intervenção fonoaudiológica de estimulação de linguagem ou treino fonológico convencional. Dentre os transtornos motores de fala estão a apraxia de fala na infância, o atraso motor de fala e a disartria. O fonoaudiólogo com experiência em transtornos motores de fala é o profissional capacitado para fazer o diagnóstico diferencial.

Para saber mais sobre os transtornos motores de fala visite o site da ABRAPRAXIA (Associação Brasileira de Apraxia de Fala na Infância) ou @apraxiakidsbrasil ou ainda o site <https://www.asha.org/>

As informações acima são do artigo: PROMPT intervention for children with severe speech motor delay: a randomized control trial Namasivayam et al. 2020 Department of Speech-Language Pathology University of Toronto.

Este texto foi elaborado por Michelly Basso, fonoaudióloga, especialista em linguagem com foco de estudos no TEA e nos transtornos motores de fala e do neurodesenvolvimento. @michellybasso @manamentoria.

# Cognição e alterações psiquiátricas na SD 22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2  
f @cienciaesaude.sd22q11.2



**HHS Public Access**  
Author manuscript  
Peer-Review Process: Author manuscript, available in PMC 2017 May 01  
Published in final edited form as:  
Curr Opin Psychiatry. 2016 March; 29(2): 133-137. doi:10.1097/YCO.0000000000000211

**The importance of understanding cognitive trajectories: the case of 22q11.2 deletion syndrome**

Prof. Ann Swillen, Ph.D.  
Professor at the Department of Human Genetics, KU Leuven and at the Department of Rehabilitation Sciences, KU Leuven University of Leuven, Belgium. Trained as an educational psychologist, she is also affiliated to the Center of Human Genetics, Leuven University Hospital Ghent/Leuven, an international center of excellence in the field of clinical and molecular genetics.

**Abstract**  
**Purpose of review**—22q11.2 deletion syndrome (DS) (microdeletion syndrome or DiGeorge syndrome) is the most common known congenital gene deletion syndrome and is associated with neurodevelopmental problems and diverse neuropsychiatric disorders across the life span. In this review, we discuss the wide variability in intelligence, the developmental phenotype, resilience, ongoing cognitive development and cognitive loss, comorbidity, and the importance of understanding these cognitive trajectories in 22q11.2 DS for care management and research.  
**Recent findings**—empirical data on the cognitive development of children and adolescents with 22q11.2 DS reveal divergent cognitive trajectories. A decline in verbal IQ provides the most of evidence in 22q11.2 DS.  
**Summary**—Understanding these cognitive trajectories is important since it can guide clinicians in developing adequate support, tailored interventions, and psychiatric care and individual follow-up.  
**Keywords**  
22q11.2 deletion syndrome; variability in cognitive abilities; divergent cognitive trajectories

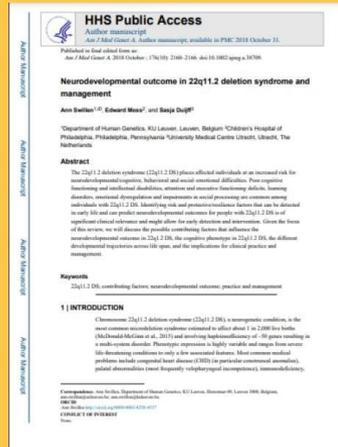
**INTRODUCTION**  
Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS), a neurogenetic condition, is the most common microdeletion syndrome affecting 1 in 2,000 live births [1,2], and involving hypodiploidy of ~30 genes resulting in a syndromic disorder. Disruption is typically achieved either through a loss of the most proximal or the centromeric flanking centromeric or via chromosomal rearrangements, or by parental origin. Phenotypic expression is highly variable and ranges from severe life-threatening conditions to only a few associated features. Most common medical problems include congenital heart

Cognição é o processo pelo qual adquirimos um conhecimento. Isto ocorre por meio de estímulos recebidos de diferentes sentidos como, por exemplo, sonoros, táteis e luminosos, e utilizando diferentes funções. Entre eles, podemos citar atenção, percepção, memória, raciocínio, linguagem, aprendizagem, entre outros. O perfil neurológico e cognitivo de pessoas com a **Síndrome de Deleção 22q11.2** varia entre os indivíduos, os quais podem apresentar desde inteligência normal até a deficiência intelectual grave. Fatores como o tamanho da deleção, os genes envolvidos, a origem da deleção e fatores ambientais foram analisados em busca de relação com diferenças clínicas encontradas, porém ainda não existe uma explicação concreta que as justifique. Por outro lado, essas investigações trouxeram informações importantes para melhorar o seguimento clínico. Destacamos aqui a observação de que o declínio da capacidade intelectual associada à de fala pode ser um alerta para o aparecimento de quadros de psicose. Achados como esse são importantes para orientar os médicos e permitir intervenções precoces e suporte adequado.

Este e outros aspectos interessantes para o seguimento clínico dos indivíduos com a síndrome são descritos no artigo de revisão: The importance of understanding cognitive trajectories: the case of **22q11.2 deletion syndrome** (SWILLEN, 2016)

# Neurodesenvolvimento na SD 22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2  
f @cienciaesaude.sd22q11.2



Um recorrente questionamento por parte dos responsáveis e (ou) pais de crianças após a confirmação do diagnóstico com a **SD 22q11.2**, é o impacto que a Síndrome terá no desenvolvimento cognitivo. Considerando o risco aumentado que indivíduos com a **SD 22q11.2** apresentam para alterações do neurodesenvolvimento e alterações psiquiátricas, o acompanhamento precoce é recomendável.

Além disso, na presença dessas alterações, é importante que se realize intervenções precoces individualizadas e multiprofissional com pediatra, fonoaudiólogo, fisioterapeuta e (ou) terapeuta ocupacional e especialistas em primeira infância. Nesse sentido, o conhecimento das capacidades cognitivas dessa criança é essencial para que as expectativas sobre elas não excedam as suas habilidades. No estudo de referência para esse texto, os autores relatam que durante a prática clínica deles com crianças com a **SD 22q11.2**, algumas estratégias que auxiliam no período escolar são:

- um ambiente de aprendizagem altamente estruturado;
- a utilização de materiais e experiências (visuais) concretas;
- uma abordagem passo a passo com muita repetição e ensaio;
- um ambiente de aprendizagem encorajador e reforçador com objetivos de aprendizagem claros e feedback frequente;
- instruções sobre como aprender e como memorizar (com recursos visuais e esquemas).

As informações acima são do artigo: Neurodevelopmental outcome in **22q11.2 deletion syndrome** and management (SWILLEN et al., 2018).

# Neurodesenvolvimento na SD 22q11.2 (parte II)



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

O desenvolvimento neuronal ocorre em decorrência da combinação de fatores genéticos e/ou ambientais. Com isso, esses fatores podem tanto contribuir para o desenvolvimento de alterações neuropsiquiátricas quanto servirem como proteção contra essas alterações. Nesse sentido, na **SD 22q11.2** conhece-se alguns dos fatores que podem contribuir para o desenvolvimento de alterações neuropsiquiátricas. Entre esses, podemos citar as variações genéticas dentro da região **22q11.2**, a prematuridade, a hipocalcemia neonatal não tratada, convulsões peri-operatórias e alterações na tireoide não tratada. Estudos recentes mostram que o desenvolvimento da aprendizagem na **SD 22q11.2** é variável e não necessariamente estável ao longo da vida. O acompanhamento médico regular, portanto, é essencial para que intervenções precoces possam ser feitas, quando necessárias. As intervenções precoces devem incluir a estimulação de áreas verbais (linguagem, articulação e compreensão de leitura) e não verbais (capacidades motoras, capacidades visuais-espaciais e de memória, formação matemática, atenção e capacidades sociais). Especialistas no desenvolvimento neurológico são membros importantes na multidisciplinaridade profissional. Ter consciência das características cognitivas, psiquiátricas, emocionais e sociais individuais é crucial para alinhar expectativas e capacidades da pessoa com a **SD 22q11.2**.

As informações acima são do artigo: Neurodevelopmental outcome in **22q11.2 deletion syndrome** and management (SWILLEN et al., 2018)

# Variação das características clínicas na SD 22q11.2



@cienciaesaude.sd22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2

Por que as pessoas com a **síndrome da deleção 22q11.2** têm características que variam umas das outras?

Sabemos que os indivíduos com a síndrome da **deleção 22q11.2** têm em comum uma deleção do material genético do cromossomo 22, entretanto, as características clínicas observadas podem ser bem variáveis. Um dos mecanismos que explica esse fato é que todas as pessoas têm muitas variantes no material genético, que podem estar tanto no cromossomo 22 quanto em outros cromossomos.

Não se conhece bem o significado de muitas dessas variantes mas acredita-se que essas podem atuar como modificadores genéticos, influenciando no aparecimento ou na gravidade das características clínicas.

Alguns desses modificadores genéticos já são conhecidos, no entanto, estudos ainda precisam ser realizados para identificar novas alterações e o seu impacto na vida das pessoas. Falaremos mais sobre esse tema no nosso VI Encontro online para pais e profissionais de saúde sobre a **SD 22q11.2** que ocorrerá no dia 22/11/2022 às 19:00. Inscreva-se gratuitamente aqui: [www.fcm.unicamp.br/eventos/evento/414](http://www.fcm.unicamp.br/eventos/evento/414)

# Como monitorar a saúde de indivíduos com a SD 22q11.2?

 @cienciaesaude.sd22q11.2

 @cienciaesaude.sd22q11.2



## Cuidados com a saúde na SD 22q11.2

O indivíduo com a Síndrome de Deleção pode apresentar várias manifestações clínicas que podem ser melhor conduzidas se forem diagnosticadas precocemente. Cada faixa etária apresenta uma necessidade de acompanhamento clínico específico e que pode envolver diferentes profissionais da saúde e da educação.

Mesmo que o quadro clínico varie entre os indivíduos com a Síndrome, o acompanhamento médico regular é essencial durante toda vida para prevenir agravos à saúde. Para isso, o Projeto Crânio-Face Brasil, lançou em 2016 o Guia de Manejo da **SD 22q11.2**, baseado em recomendações internacionais. Esse guia tem como objetivo orientar as famílias e os profissionais de saúde sobre o acompanhamento clínico necessário em cada faixa etária.

Encontre o guia para famílias disponível para download no site: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/2018/page/guia\\_para\\_impressao\\_fev\\_2018.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/2018/page/guia_para_impressao_fev_2018.pdf)

Para profissionais de saúde, existe material disponível para download na página: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

# Síndrome de deleção 22q11.2 na adolescência



Instagram @cienciaesaude.sd22q112

Facebook @cienciaesaude.sd22q112



Na adolescência ocorrem alterações biológicas, hormonais, desenvolvimento dos órgãos genitais e aparecimento dos desejos sexuais.

Nos indivíduos com a **SD 22q11.2** não é diferente. No entanto, as alterações neurológicas e psiquiátricas comuns nessa Síndrome podem tornar essa fase mais complexa. É importante que cada adolescente receba educação sexual de acordo com a sua capacidade para absorver informações.

Além disso, para as meninas, é essencial consulta com ginecologista para avaliações de rotina, independentemente de se ter ou não vida sexual ativa. Leia também o texto “Alterações psiquiátricas na **Síndrome de deleção 22q11.2**” na página 27.

As informações acima são do artigo: Practical guidelines for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (FUNG et al., 2015)

# Vacinas e a Síndrome de Deleção 22q11.2



Instagram: @cienciaesaude.sd22q11.2  
Facebook: @cienciaesaude.sd22q11.2



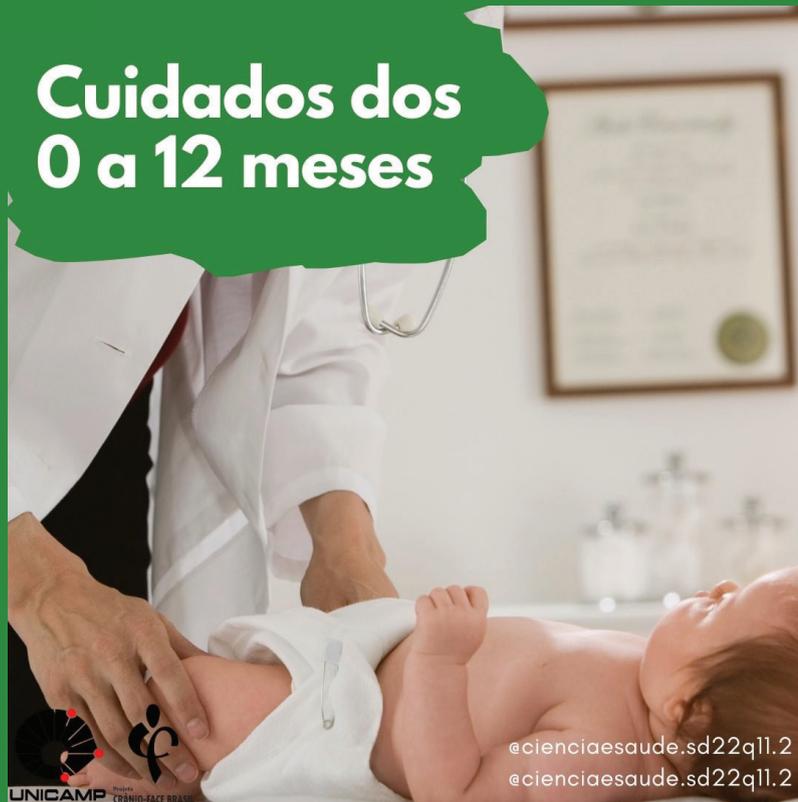
Como descrito no texto sobre imunidade (página 29), indivíduos com a **Síndrome de Deleção 22q11.2** podem apresentar desde imunodeficiências leves até, em casos mais raros, imunodeficiência grave. Por esse motivo representam um grupo mais susceptível a contrair doenças infectocontagiosas. A imunização, portanto, é um recurso importante para a prevenção dessas doenças. No Brasil o calendário de vacinação é dividido por faixa etária e é composto tanto de vacinas feitas com microorganismos vivos quanto de microorganismos mortos. Indivíduos com a **SD 22q11.2** e imunodeficiência leve a moderada, no geral, são liberados para tomar ambas as vacinas.

Para indivíduos com imunodeficiência grave, o uso de vacinas de microorganismos vivos é contraindicado.

A avaliação do médico imunologista identificará a necessidade de exames para contagem e verificação da funcionalidade de linfócitos T antes da vacinação. Assim, o calendário e tipos de vacinas poderão ser individualizados. Do mesmo modo é possível que, em algumas situações, a avaliação da resposta imunológica do indivíduo com **SD 22q11.2** precise ser verificada após vacinação.

As informações acima são do artigo: *Optimising immunisation in children with 22q11 microdeletion* (Berkhout et al., 2019)

## Cuidados dos 0 a 12 meses

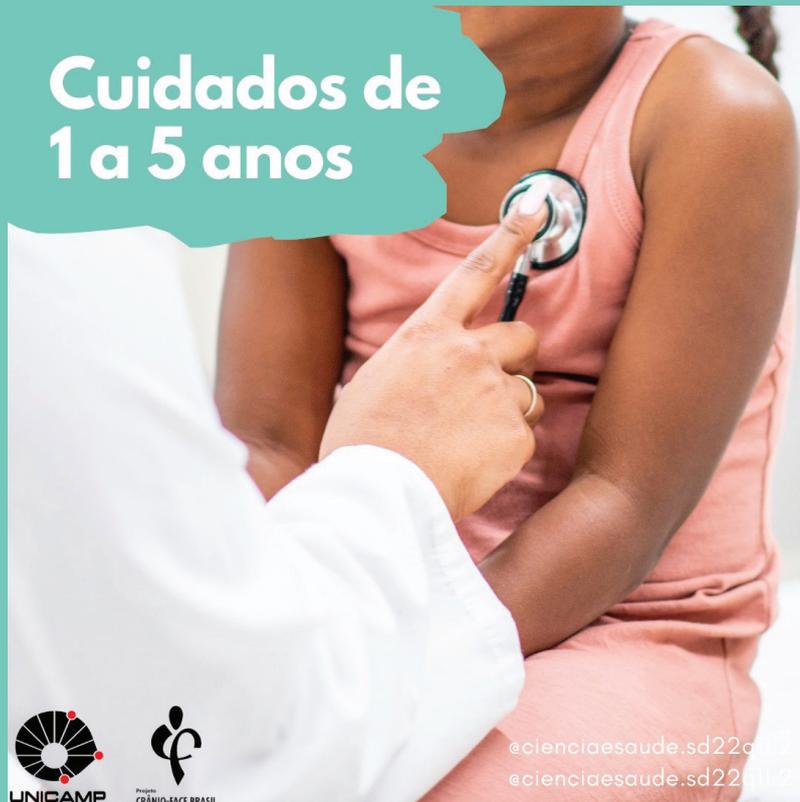


Os principais cuidados recomendados para indivíduos com a **SD 22q11.2** nessa faixa etária estão vinculados ao cálcio (hipocalcemia), especialmente no período neonatal, que necessita de correção imediata e hospitalar. Defeitos cardíacos podem precisar de intervenção especializada e alterações de lábio e palato podem acarretar dificuldades alimentares que requerem acompanhamento fonoaudiológico e cirúrgico. Déficits de imunidade com recorrência de infecções, principalmente respiratórias, e alterações do formato e função renal também pode ocorrer.

Dessa maneira, é importante que nessa fase o pediatra verifique a necessidade de dosagem de cálcio, avaliação do paratormônio (PTH), investigação imunológica, auditiva e do palato, acompanhamento do crescimento, desenvolvimento e socialização. Tendo em vista todas as manifestações presentes na Síndrome, é possível que avaliações das funções de outros órgãos e sistemas sejam necessárias.

As informações acima são do artigo: Practical Guidelines for Managing Patients with **22q11.2 Deletion Syndrome** (BASSET et al., 2011) e do Guia de Manejo, disponível em português, na página: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

## Cuidados de 1 a 5 anos



@cienciaesaude.sd220112  
@cienciaesaude.sd220112

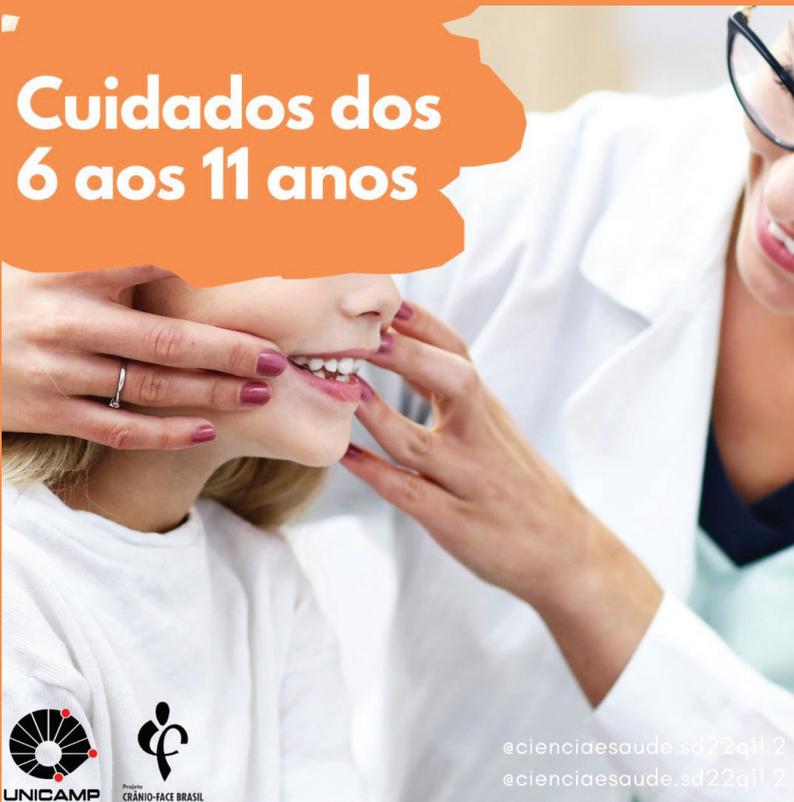
Na fase de 1 a 5 anos, além das manifestações clínicas e dos cuidados necessários mencionados no texto anterior (Cuidados de 0 a 12 meses), pode surgir a necessidade de intervenção associada ao desenvolvimento da fala (atraso na aquisição da fala, voz anasalada) e a alterações de comportamento (ansiedade, déficit de atenção e hiperatividade).

Nesse período do desenvolvimento algumas investigações adicionais são necessárias. Além da dosagem de cálcio, avaliação do paratormônio (PTH), investigação imunológica, auditiva e do palato, acompanhamento do crescimento, desenvolvimento e socialização, inclui-se dosagem do hormônio tireoestimulante (TSH), hemograma completo e avaliações oftalmológica, odontológica, ortopédica e psiquiátrica.

Lembrando sempre que o plano de seguimento é individualizado e que é possível que haja necessidade de avaliações das funções de outros órgãos e sistemas.

As informações acima são do artigo: Practical Guidelines for Managing Patients with **22q11.2 Deletion Syndrome** (BASSET et al., 2011) e do Guia de Manejo, disponível em português, na página: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

## Cuidados dos 6 aos 11 anos



@cienciaesaude.sd22q11.2  
@cienciaesaude.sd22q11.2

O período dos 6 aos 11 anos é caracterizado pelo início da inserção escolar. Nessa fase, podem ficar mais evidentes as dificuldades de aprendizado e alterações psiquiátricas sendo importante o acompanhamento psicopedagógico para avaliar as necessidades da criança e desenvolver formas de auxiliá-la na escola.

A avaliação com psiquiatra também é necessária para garantir uma melhor adaptação à escola, caso a criança apresente alterações comportamentais como ansiedade, fobias, déficit de atenção, entre outras.

Deve-se continuar com a dosagem de cálcio, avaliação do paratormônio (PTH), hemograma completo, acompanhamento odontológico e avaliações das funções de outros órgãos e sistemas, de acordo com a indicação do pediatra.

As informações acima são do artigo: Practical Guidelines for Managing Patients with **22q11.2 Deletion Syndrome** (BASSET et al., 2011) e do Guia de Manejo, disponível em português, na página: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

## Cuidados dos 12 aos 18 anos



@cienciaesaude.sd22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2

Como mencionado no texto sobre alterações psiquiátricas (página 27) e sobre adolescência (página 51), durante o período de 12 aos 18 anos há um aumento na ocorrência de alterações psiquiátricas em indivíduos com a **SD 22q11.2**. Por esse motivo, essas manifestações estão entre as principais preocupações de indivíduos com a Síndrome e seus responsáveis.

Alterações psiquiátricas tem o potencial de comprometer o bem-estar e a socialização de adolescentes com a **SD 22q11.2**. A continuidade do acompanhamento psicopedagógico e psiquiátrico, portanto, são de grande relevância nessa faixa etária. É na adolescência que deve se iniciar a educação sexual de acordo com a capacidade de compreensão de cada um, o acompanhamento ginecológico para as meninas e o aconselhamento genético, que visa informar o adolescente sobre a **SD 22q11.2**. Em conjunto, deve-se continuar com o acompanhamento da dosagem de cálcio, avaliação do paratormônio (PTH), hemograma completo, acompanhamento odontológico, ortopédico e as demais necessidades clínicas, de acordo com o pediatra. Nessa faixa etária, já se pode reconhecer as habilidades e competências que podem ser incentivadas visando inserção no mercado profissional.

As informações acima são dos artigos: Practical guidelines for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (FUNG et al., 2015), Practical Guidelines for Managing Patients with **22q11.2 Deletion Syndrome** (BASSET et al., 2011) e do Guia de Manejo, disponível em português, na página: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

# Cuidados a partir dos 18 anos



@cienciaesaude.sd22q11.2  
@cienciaesaude.sd22q11.2

---

O adulto com a **SD 22q11.2** deve seguir realizando dosagem de cálcio, avaliação do paratormônio (PTH), hemograma completo, acompanhamento odontológico, avaliação cardíaca, auditiva, acompanhamento psiquiátrico e ginecológico.

É importante que indivíduos adultos recebam orientação genética com intuito de informar e auxiliar no planejamento médico regular, planejamento familiar e risco de recorrência da **SD 22q11.2**, de acordo com a sua capacidade de compreensão. A inserção no mercado de trabalho para adultos com a Síndrome pode representar um desafio, principalmente se associada a déficit intelectual e presença de alterações psiquiátricas.

O treinamento profissional, em conjunto com acompanhamento psiquiátrico e/ou psicológico pode auxiliar a identificar potenciais e alinhá-los a empregos compatíveis, além de ajudá-los a superar desafios sociais.

As informações acima são dos artigos: Practical guidelines for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (FUNG et al., 2015), Practical Guidelines for Managing Patients with **22q11.2 Deletion Syndrome** (BASSET et al., 2011) e do Guia de Manejo, disponível em português, na página: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

# Cuidados para gestantes com SD 22q11.2



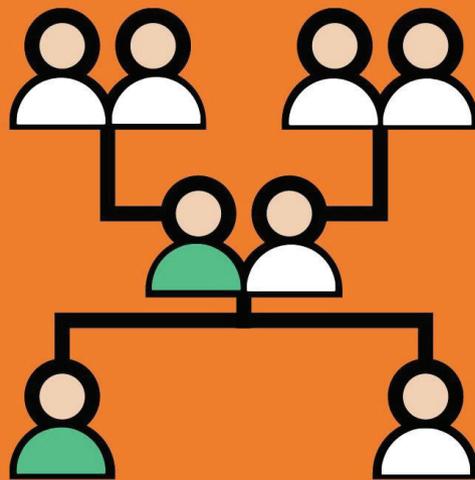
Instagram: @cienciaesaude.sd2

Facebook: @cienciaesaude.sd2

As relações amorosas, sexuais e a construção de um núcleo familiar podem fazer parte da vida de alguns adultos com a **SD 22q11.2**. Por esse motivo, a educação sexual e as avaliações ginecológicas devem ocorrer desde a adolescência. O acompanhamento com o geneticista pode orientar, em época oportuna e da forma adequada, sobre risco de recorrência e cuidados específicos a serem tomados durante a gestação. Algumas manifestações clínicas recorrentes na **SD 22q11.2**, como alterações endócrinas, cardíacas e psiquiátricas, podem gerar riscos para o feto e para a mãe durante a gestação e no pós-parto. Além disso, alguns remédios utilizados para o tratamento de doenças comuns associadas à **SD 22q11.2** podem trazer danos para o feto e, por isso, é comum a adequação do tratamento usual durante o período da gestação. Assim, gestações planejadas permitem orientar cuidados a serem tomados antes da decisão de engravidar e o acompanhamento pré-natal dirigido às necessidades de cada gestante com **SD 22q11.2**. O suporte da família durante e após a gestação é recomendável, para que todas as necessidades de saúde sejam percebidas e contempladas. Durante a gestação, além do acompanhamento pré-natal, é importante que mulheres com a **SD 22q11.2** continuem com os cuidados multiprofissionais recomendados para a manutenção da sua saúde.

As informações acima são dos artigos: Practical guidelines for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (FUNG et al., 2015) e Reproductive Health Issues for Adults with a Common Genomic Disorder: **22q11.2 Deletion Syndrome** (Chan et al., 2015).

# SD 22q11.2 e seus filhos



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

Indivíduos com a **SD 22q11.2** tem uma chance de 50% de ter um filho ou uma filha com a mesma síndrome a cada gravidez. Durante o aconselhamento genético, são fornecidas orientações específicas para cada casal. De modo geral, durante a gestação de um casal em que um dos genitores apresenta **SD 22q11.2**, a ultrassonografia fetal pode detectar alterações congênitas comuns presentes na síndrome, como as alterações cardíacas e labiopalatais.

Mesmo na ausência dessas alterações, considerando a chance de o bebê ter **SD 22q11.2**, é importante assegurar que o hospital onde o parto será realizado tenha, tanto em termos de equipe quanto de estrutura, o essencial para lidar com possíveis complicações durante o parto e pós-parto. Além dos riscos associados à gestação em mulheres com a **SD 22q11.2**, existem evidências de um risco maior de complicações neonatais para fetos com a **SD 22q11.2**. Isto inclui as alterações cardíacas, as labiopalatais, diagnosticadas ou não durante a gravidez, como também distúrbios metabólicos, como a hipocalcemia. Mesmo sem essas alterações, o bebê deve ser avaliado pelo médico geneticista, que poderá indicar teste genético para esclarecer a presença ou não da síndrome.

As informações acima são dos artigos: Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome (FUNG et al., 2015), Reproductive Health Issues for Adults with a Common Genomic Disorder: **22q11.2 Deletion Syndrome** (Chan et al., 2015) e Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome (BASSET et al., 2011)

# Avaliações de saúde recomendadas X Avaliações de saúde realizadas



f @cienciaesaude.sd22q11.2  
@cienciaesaude.sd22q11.2

Os cuidados médicos para pessoas com **SD 22q11.2** são estabelecidos individualmente, levando em consideração as alterações clínicas e a gravidade dos sintomas. Para orientar o profissional de saúde no planejamento desses cuidados, foi publicada por médicos e pesquisadores da **SD 22q11.2** uma sugestão de protocolo para seguimento clínico. O conjunto dessas avaliações foi mencionado em textos anteriores sobre as linhas de cuidados nas diferentes faixas etárias. A dificuldade de acompanhamento com diferentes especialistas é tão significativa que, em um estudo realizado em um Hospital especializado no Texas (EUA), indivíduos com a **SD 22q11.2** realizaram, em média, menos da metade das avaliações recomendadas.

E no Brasil? Que informações temos sobre quantas das avaliações recomendadas são realizadas pelas pessoas com a **SD 22q11.2**? Isso é importante para saber quais áreas de saúde este grupo de pessoas precisa ter mais acesso, em que região falta acompanhamento clínico e como melhorá-lo em nosso país.

As informações acima são do artigo: Practical Guidelines for Managing Patients with **22q11.2 Deletion Syndrome** (BASSET et al., 2011) e Access to Multidisciplinary Care for Patients with **22q11.2 Deletion Syndrome**: Identifying Breakdowns in the Screening Process (ABU-GHNAME et al., 2020).

# O aprendizado de movimentos e ações



Associação  
CRÂNIO-FACE BRASIL

Instagram: @ciencia\_saude.sd22q11.2  
Facebook: @ciencia\_saude.sd22q11.2

Todos os nossos movimentos, mesmo os mais simples, exigem um aprendizado para executá-los. O processo de aprender a executar o movimento completo chama-se praxia. Em linhas gerais, por exemplo, um bebê que quer pegar um objeto precisa coordenar a ação e a força dos músculos dos olhos e do braço, mãos e dedos, dirigi-los para o objeto e pegá-lo. No começo, tudo isso é bem difícil e o bebê “erra” o lugar do objeto, a força, a precisão da ação. Depois, este movimento fica mais natural e o aprendizado do “pegar o objeto” é consolidado. Portanto, todo nosso aprendizado de ações depende da cadeia de movimentos e entendimento deles para acontecer. Isto também vale para outras funções, como fala, escrita, atividade física, jogos de raciocínio entre outros. A dificuldade de coordenação motora para pensar e planejar o movimento chama-se dispraxia para a qual existem diferentes causas e manifestações. Esta alteração também pode ocorrer na **SD 22q11.2** e dificultar a fala, mas também as atividades de vida diária, como alimentar-se, vestir-se, escovar os dentes, e no aprendizado. O diagnóstico pode ser realizado por diferentes profissionais da saúde, mas é mais comum acontecer por meio do Pediatra, Neuropediatra e Genetista. O tratamento é definido de acordo com a necessidade do indivíduo. Este pode envolver diferentes profissionais, como Terapeuta Ocupacional, Fisioterapeuta, Fonoaudiólogo, Educador Físico, Psicomotricista e Psicopedagogo.

As informações gerais foram extraídas do texto de Judy Davis (1997) “Planning to Move, Moving to Plan”, publicado pelo the Dyspraxia Support Group of NZ ( Inc) e obtido no site da Associação Brasileira de Aproxiação de fala na Infância. No link <https://apraxiabrasil.org/textos-sobre-afi/o-que-e-dispraxia/> você pode obter mais informações sobre a Dispraxia.

# A SD 22q11.2 e a qualidade de vida da família



Instagram: @cienciaesaude.sd22q11.2  
Facebook: @cienciaesaude.sd22q11.2

De acordo com a Organização Mundial de Saúde, qualidade de vida é um conceito relacionado a diversos aspectos como objetivos, expectativas, padrões, preocupações, cultura e sociedade em que um indivíduo está inserido. Nas famílias de pessoas com **SD 22q11.2**, há ainda aspectos adicionais que podem impactar na qualidade de vida. Problemas cardiológicos, hipocalcemia, anomalias labiopalatais e dificuldades de alimentação estão entre as primeiras preocupações das famílias após o nascimento. Muitas vezes essas alterações começam a ser tratadas isoladamente devido à raridade e heterogeneidade desta condição clínica. A angústia para buscar uma causa para o quadro clínico pode ser longa. Após o diagnóstico, a falta de informações sobre a doença, a falta de cuidados multiprofissionais e a inserção escolar são outros fatores com potencial de abalar o bem-estar físico, mental e social dos pais e /ou responsáveis. À medida que a criança com a **SD 22q11.2** se desenvolve e as implicações associadas ao atraso no desenvolvimento, as alterações cognitivas e os problemas psicológicos se tornam mais evidentes, outras preocupações surgem, como trabalho e independência. Essas apreensões parecem ser comuns a todas as famílias de indivíduos com a Síndrome. Entretanto, as percepções podem ser diferentes de acordo com fatores regionais e culturais. Reconhecer a qualidade de vida das famílias e os fatores que nela interferem é importante porque permite transformar sentimentos, vivências e sensações das famílias sobre o adoecer e as atividades de cuidado em informações possíveis de serem quantificadas e analisadas. A análise dessas informações pode evidenciar quais os pontos da assistência à pessoa com **SD 22q11.2** que precisam melhorados, como tempo de suspeição clínica, tempo para obtenção do diagnóstico, acesso à profissionais da saúde, entre outros pontos.

As informações acima são dos artigos: Health-related quality of life in **22q11.2 deletion syndrome**: The child's perspective Patrick (JOYCE et al., 2018) e do "You don't know until you get there": The positive and negative 'lived' experience of parenting an adult child with **22q11.2 deletion syndrome** (GOODWIN; MCCORMACK; CAMPBELL, 2017).

# Acesso à saúde e alterações clínicas em brasileiros com a SD 22q11.2 (post I)

## An Overview of the Trajectory of Brazilian Individuals with 22q11.2 Deletion Syndrome Until Diagnosis.

Isabela Mayá Wayhs Silva

State University of Campinas: Universidade Estadual de Campinas

Vera Lúcia Gil-de-Silva-Lopes (✉ [vlopes@fcm.unicamp.br](mailto:vlopes@fcm.unicamp.br))

Universidade Estadual de Campinas <https://orcid.org/0000-0003-1288-0554>

### Research

**Keywords:** 22q11.2 Deletion Syndrome, DiGeorge syndrome, access to health care, clinical management, healthcare utilization, multidisciplinary care, age of diagnosis, public health.

**Posted Date:** August 4th, 2021

**DOI:** <https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-751884/v1>

**License:** © ⓘ This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License.  
[Read Full License](#)



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

Esta cartilha foi criada como parte da pesquisa de doutorado da **Isabela Mayá**. Essa pesquisa tem como objetivo identificar como está o acesso de indivíduos com a **SD 22q11.2** aos exames e avaliações necessários para seu seguimento clínico e conhecer a qualidade de vida de suas famílias. Compartilhamos a partir de hoje alguns resultados da primeira fase do estudo, que envolveu informações de 111 pessoas com **SD 22q11.2**, coletados em pesquisas do Projeto Crânio-Face Brasil entre 2006 e 2020.

A média de idade de diagnóstico desses indivíduos foi de aproximadamente 10 anos. As cinco alterações mais frequentes observadas foram:

- Alteração do desenvolvimento neuropsicomotor, presente em 86,6% dos indivíduos;
- Alteração de lábio e/ou palato, presente em 86,1% dos indivíduos;
- Alteração cardíaca, presente em 70,8% dos indivíduos;
- Alteração psiquiátrica, presente em 59% dos indivíduos;
- Alteração do trato gastrointestinal, presente em 51,3% dos indivíduos.

Outro dado importante: pelo menos 72% dos indivíduos apresentaram mais de uma alteração clínica da **SD 22q11.2**. Por exemplo, entre os 84 indivíduos com alteração do desenvolvimento neuropsicomotor, 73 também apresentaram alteração de lábio e/ou palato, 49 também apresentaram malformação cardíaca e 45 apresentaram alteração psiquiátrica.

Os dados deste estudo já estão disponíveis no Revix ([www.researchsquare.com/article/rs-751884/v1](http://www.researchsquare.com/article/rs-751884/v1)) e foram aprovados para publicação na revista Orphanet Journal of Rare Diseases, em fevereiro de 2022. Nota: este artigo pode ser lido na íntegra acessando o endereço: <https://doi.org/10.186/s13023-022-02225-9>

# Acesso à saúde e alterações clínicas em brasileiros com a SD 22q11.2 (post II)



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

Observou-se que aqueles com alterações cardíacas, receberam diagnóstico da **SD22q11.2** por volta dos 8 anos, enquanto aqueles sem alterações cardíacas receberam diagnóstico aos 13 anos. Por outro lado, os indivíduos com **SD 22q11.2** e com alterações psiquiátricas, receberam diagnóstico aos 12 anos aproximadamente, enquanto indivíduos com a síndrome e sem alterações psiquiátricas obtiveram diagnóstico por volta dos 9 anos.

O mesmo foi observado em relação às alterações de lábio e/ou palato: indivíduos com a síndrome e com alterações no lábio e/ou palato obtiveram diagnóstico por volta dos 11 anos, enquanto os que não apresentavam alterações de lábio e/ou palato receberam o diagnóstico por volta dos 4 anos. Estes resultados nos mostram que, mesmo diante da presença de alterações clínicas recorrentes na **SD22q11.2**, há dificuldade ou de suspeição clínica da Síndrome ou no encaminhamento e acesso ao serviço de genética para diagnóstico e orientação. As alterações cardíacas, por estarem entre as características mais reconhecidas da **SD 22q11.2**, são as únicas que levaram a uma redução na idade de diagnóstico. Mesmo assim, não foi tão precoce.

Os dados deste estudo já estão disponíveis no Revix ([www.researchsquare.com/article/rs-751884/v1](http://www.researchsquare.com/article/rs-751884/v1)) e foram aprovados para publicação na revista Orphanet Journal of Rare Diseases, em fevereiro de 2022. Nota: este artigo pode ser lido na íntegra acessando o endereço: <https://doi.org/10.186/s13023-022-02225-9>

# Acesso à saúde e alterações clínicas em brasileiros com a SD 22q11.2 (post III)



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

De acordo com recomendações internacionais, são indicadas 12 avaliações de saúde no momento do diagnóstico da **SD 22q11.2**: aconselhamento genético dos genitores, avaliação pediátrica/clínica, avaliação cardíaca, avaliação nasofaríngea, avaliação imunológica, avaliação hematológica, avaliação endocrinológica, avaliação renal, avaliação audiológica, avaliação oftalmológica, avaliação ortopédica, avaliação odontológica, avaliação psicopedagógica e avaliação psiquiátrica. Para adolescentes e/ou adultos soma-se a avaliação ginecológica e educação sexual, assim como orientação genética. Dentre essas, investigamos o acesso dos 111 indivíduos à oito avaliações: a) cardíaca, b) nasofaríngea, c) audiológica; d) psiquiátrica; e) hematológica/imunológica, f) endocrinológica, g) oftalmológica e h) renal. A média foi de 5 avaliações por indivíduo. As 3 avaliações mais acessadas foram:

- Cardíaca, realizada por 99,1% dos indivíduos;
- Nasofaríngea realizada por 96,4%;
- Psiquiátrica, realizada por 74,8%;

A avaliação menos acessada foi a endocrinológica, por apenas 31,5% dos indivíduos. As alterações endocrinológicas, como a hipocalcemia, por exemplo, podem estar presentes em até 60% dos indivíduos.

Os dados deste estudo já estão disponíveis no Revix ([www.researchsquare.com/article/rs-751884/v1](http://www.researchsquare.com/article/rs-751884/v1)) e foram aprovados para publicação na revista Orphanet Journal of Rare Diseases, em fevereiro de 2022. Nota: este artigo pode ser lido na íntegra acessando o endereço: <https://doi.org/10.186/s13023-022-02225-9>

# Atualizações sobre o cuidado nas diferentes faixas etárias



---

A partir da página 55 temos as informações sobre as “Linhas de cuidado nas diferentes faixas etárias”.

Recentemente houve atualizações sobre estas recomendações de cuidados as quais publicaremos aqui. Reforçamos que para além das recomendações para as diferentes faixas etárias, o plano de tratamento deve ser individualizado, de modo a ser compatível com as alterações clínicas presentes e a gravidade dos sintomas.



# Avaliação imunológica



As defesas contra infecções baseiam-se em células do tipo linfócitos T e B e nas Imunoglobulinas. Na **SD22q1.2** a baixa imunidade com recorrência de infecções, principalmente respiratórias, são frequentes durante a primeira infância. Esses sintomas ocorrem principalmente devido a uma alteração no desenvolvimento do Timo, órgão que produz a maioria de nossos linfócitos T.

Ao longo dos anos, a tendência é que o número dessas células se normalize mas, mesmo assim, elas podem apresentar alterações na função. O teste de imunofenotipagem das células T e B e avaliação dos níveis de IgG, IgA, IgM, IgE são recomendados entre as idades de 0-5 anos e a partir dos 13 anos de idade até a idade adulta para verificar a necessidade de tratamento para a imunidade. Não há indicação para avaliação dos níveis de anticorpos antes dos 6 meses de idade.

Muito importante: durante o período de 0-5 anos, também é necessário avaliar se há número suficiente de células T para administração de vacinas virais vivas com segurança e eficácia.

As informações acima são dos artigos: Updated clinical practice recommendations for managing children with **22q11.2 deletion syndrome** (Oskarsdóttir et al., 2022) e Updated clinical practice recommendations for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (Boot et al., 2022)

# Avaliação auditiva



@cienciaesaude.sd22q11.2  
@cienciaesaude.sd22q11.2

Durante a primeira infância, quando há maior susceptibilidade para infecções, pessoas com **SD 22q11.2** podem apresentar otites, que são infecções de ouvido, geralmente recorrentes.

Também é comum a perda auditiva leve, que pode ocorrer tanto devido ao acúmulo de cera e canais auditivos mais estreitos, quanto em decorrência de alterações estruturais e/ou neurosensoriais.

Portanto, após o nascimento até a idade adulta, a cada 1 ou 2 anos, é importante seguir com avaliação da audição por audiograma associada, caso necessário, à timpanometria.

As informações acima são dos artigos: Updated clinical practice recommendations for managing children with **22q11.2 deletion syndrome** (Oskarsdóttir et al., 2022) e Updated clinical practice recommendations for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (Boot et al., 2022)

# Avaliação ortopédica



@cienciaesaude.sd22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2

Instabilidade da coluna cervical e escoliose podem estar presentes em indivíduos com a **SD 22q11.2**. Recomenda-se uma avaliação única por volta dos 4 anos de idade, com radiografia em flexão e extensão para avaliar possível instabilidade da coluna cervical, por volta dos 4 anos de idade.

Para verificação de escoliose, a avaliação deve ser feita de 2 em 2 anos, a partir dos 6 anos de idade até a maturidade esquelética, com uma ferramenta para verificar escoliose, o escoliômetro, e com radiografia quando clinicamente indicado.

As informações acima são dos artigos: Updated clinical practice recommendations for managing children with **22q11.2 deletion syndrome** (Oskarsdóttir et al., 2022) e Updated clinical practice recommendations for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (Boot et al., 2022)

# Avaliação nutricional



@cienciaesaude.sd22q11.2



@cienciaesaude.sd22q11.2

É comum que pessoas com a **SD 22q11.2** apresentem alterações gastrointestinais como distúrbios de alimentação e deglutição, refluxo gastro-esofágico, alteração na contração do trato gastrointestinal e constipação intestinal. Essas alterações podem ser decorrentes de outras alterações clínicas presentes na **SD 22q11.2**, como alterações musculoesqueléticas da cavidade oral e/ou nasal, neurológicas (hipotonia e anormalidades cerebelares), respiratórias e distúrbios endocrinológicos como hipocalcemia e alteração tireoidiana.

Outro ponto de atenção, especialmente durante a adolescência, é o risco de obesidade. Com isso, é importante que a avaliação desses aspectos desde o nascimento até a idade adulta, a cada 1 ou 2 anos, inclua multiprofissionais como: fonoaudiólogo, pediatra, nutricionista, endocrinologista e gastroenterologista.

As informações acima são dos artigos: Updated clinical practice recommendations for managing children with **22q11.2 deletion syndrome** (Oskarsdóttir et al., 2022) e Updated clinical practice recommendations for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (Boot et al., 2022)

# Avaliação do sono



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

 @cienciaesaude.sd22q11.2

 @cienciaesaude.sd22q11.2

Distúrbios do sono, como insônia ou sono agitado são comuns em crianças e adultos com **SD 22q11.2**. Na maioria das vezes, estes distúrbios estão associados a alterações neuropsiquiátricas não tratadas, estresse, cafeína e/ou má higiene do sono. Uma má qualidade do sono, por sua vez, pode afetar negativamente alterações psiquiátricas pré-existentes.

Assim, ao detectar qualquer distúrbio na regulação do sono, há indicação de avaliação psiquiátrica para tratamento de possíveis alterações, com a adequação de hábitos e atividades para melhorar a indução e qualidade do sono, estabelecer rotina consistente para dormir e ambiente de sono adequado.

As informações acima são dos artigos: Updated clinical practice recommendations for managing children with **22q11.2 deletion syndrome** (Oskarsdóttir et al., 2022) e Updated clinical practice recommendations for managing adults with **22q11.2 deletion syndrome** (Boot et al., 2022)

@cienciaesaude.sd22q112

@cienciaesaude.sd22q112



# Síndrome de Deleção 22q11.2 na escola



## Inserção escolar

Algumas crianças com a **SD 22q11.2** podem apresentar deficiência intelectual, déficit de atenção, ansiedade, hiperatividade, entre outras alterações neurológicas/psiquiátricas. Essas características se tornam mais evidentes durante o ensino fundamental.

Nesse período, a criança é direcionada para continuar o seu processo de alfabetização e a entrar em contato com novas áreas de conhecimento. Essa nova dinâmica, com complexidade crescente de raciocínio, exige da criança um tempo maior sentada e atenta, o que pode ser desafiador. O apoio psicopedagógico e o acompanhamento escolar individualizado podem favorecer o desenvolvimento de todo o potencial da criança com a **SD 22q11.2**.

As informações acima são do artigo: Education and employment trajectories from childhood to adulthood in individuals with **22q11.2 deletion syndrome**. (MOSHEVA et al., 2018).

# SD 22q11.2 e a escola I



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

A inserção escolar para indivíduos com **SD 22q11.2** pode ser um momento de apreensão para a família e, às vezes, também para a escola. Os profissionais do ambiente escolar precisarão entender não só um pouco sobre a síndrome em si, como também das particularidades do futuro estudante para facilitar sua adaptação. O livreto “**Síndrome 22q11 – Guia Educativa**”, produzido pela Asociación **Síndrome 22q11-Espanha** (@22q\_es) oferece uma visão global das principais características educacionais e necessidades de aprendizagem encontradas em alunos com este diagnóstico.

Ele traz informações importantes para profissionais da educação, para as famílias e para os alunos em geral. Todo o texto é bastante interessante, mas separamos 3 tópicos para apresentar a vocês. Primeiro, serão abordadas características e perfis frequentes em alunos e alunas com a **SD 22q11.2** e sobre situações escolares que merecem atenção especial para que esses alunos sejam apoiados e compreendidos.

As informações acima são do **Síndrome 22q11-Guia Educativa**, produzido pela Asociación **Síndrome 22q11-Espanha** e disponível na íntegra para download na página: [www.22q.es/docs/files/74\\_guiia-22q11-online.pdf](http://www.22q.es/docs/files/74_guiia-22q11-online.pdf). Tivemos acesso ao material por meio de um de nossos seguidores Daniel Fernandes Zóia (@lacos22q), a quem agradecemos por nos trazer esta importante contribuição. Nota: a versão do Guia Educativa em português encontra-se em @cienciaesaude.sd22q11.2 no endereço: [22q.es/docs/Guia\\_22Q11\\_pt\\_af\\_digital.pdf](http://22q.es/docs/Guia_22Q11_pt_af_digital.pdf)

# SD 22q11.2 e a escola II



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

Pessoas com a **SD 22q11.2** podem apresentar atraso na área motora desde os primeiros anos de vida, com dificuldades na aquisição de força e coordenação motora. Esse atraso pode afetar as habilidades psicomotoras finas e grossas dificultando, por exemplo, o ato de segurar o lápis, escrever, colocar roupas e/ou realizar esportes. Com relação ao desenvolvimento da fala, muitas crianças com a **SD 22q11.2** demoram para começar a falar e, após a aquisição da fala, muitas vezes apresentam características como tom alto, voz rouca ou anasalada e erros na articulação da linguagem que dificultam o seu entendimento pelos colegas de classe. A estimulação precoce e terapias de apoio podem ser aliadas nesse período.

Durante o ensino primário pode haver necessidade de adaptações metodológicas e/ou de acesso, porém não costuma haver necessidade de adaptações curriculares significativas. É importante que a escola e os colegas de classe saibam que indivíduos com **SD 22q11.2** tendem a ter pensamento literal e tem dificuldade para entender mensagens e frases com duplo sentido, como piadas. Manter a atenção, solucionar problemas e aplicar as informações adquiridas às novas situações que surgem pode ser um desafio para a criança e para os educadores. A memória, por sua vez, pode ser um ponto forte em algumas crianças, facilitando o aprendizado por repetição. É necessário atentar para características como ansiedade excessiva, que podem afetar a concentração e a memorização. Problemas de autoestima e motivação devido às dificuldades acadêmicas e de relacionamento social com os colegas podem surgir e merecem atenção. É comum também que crianças e/ou adolescentes com **SD 22q11.2** tenham poucos recursos para enfrentar e se defender de bullying, o que demanda cuidado por parte da equipe escolar. O psicopedagogo pode auxiliar tanto no desenvolvimento de habilidades sociais, inclusão social quanto na autonomia pessoal.

As informações acima são do **Síndrome 22q11-Guia Educativa**, produzido pela Asociación **Síndrome 22q11-Espanha** e disponível na íntegra para download na página: [www.22q.es/docs/files/74\\_guia-22q11-online.pdf](http://www.22q.es/docs/files/74_guia-22q11-online.pdf)

# SD 22q11.2 e a escola III



@cienciaesaude.sd22q11.2  
f @cienciaesaude.sd22q11.2

É muito importante que a equipe escolar conheça as características individuais da criança/adolescente com **SD 22q11.2**, suas necessidades e motivações. Dessa maneira, o nível de exigência escolar pode ser adequado. Problemas de compreensão podem dificultar o aprendizado por meio de leitura, como lembrança de fatos, escolha de detalhes relevantes e formulação de conclusões. A escrita também pode ser uma tarefa difícil em decorrência da hipotonia. Em alguns casos, permitir o uso de tablets ou o uso de letras maiúsculas por mais tempo pode ser eficaz. Matemática, na maioria das vezes, é de difícil compreensão e o uso de diferentes tipos de estímulos como ábacos, computadores e tablets, pode auxiliar no aprendizado.

Disciplinas como arte e/ou música podem contribuir na inserção social, na motivação e na autoestima. Os indivíduos com a **SD 22q11.2** muitas vezes apresentam dificuldade em lidar com quebras de rotina. Por isso, é importante prepará-las com antecedência para quaisquer alterações no ambiente escolar, como mudança de professor, de turma e/ou de escola. Durante o ano letivo, o intercâmbio de informações entre a escola e pais e/ou responsáveis é fundamental para oferecer segurança ao estudante nos diferentes acontecimentos.

As informações acima são do **Síndrome 22q11-Guia Educativa**, produzido pela Asociación **Síndrome 22q11-Espanha** e disponível na íntegra para download na página: [www.22q.es/docs/files/74\\_guia-22q11-online.pdf](http://www.22q.es/docs/files/74_guia-22q11-online.pdf)

# SD 22q11.2 e a escola IV



@cienciaesaude.sd22q11.2  
f @cienciaesaude.sd22q11.2

Tendo em vista as características gerais de pessoas com **SD 22q11.2** no ambiente escolar, concluímos este assunto com a sugestão de estratégias contidas no “**Síndrome 22q11** – Guia Educativa” que podem ser usadas pela equipe escolar para facilitar o aprendizado dos estudantes com a síndrome. São elas:

- Estruturar as tarefas em curtos períodos de tempo e esperar que uma termine para dar uma próxima.
- Dar tempo para o aluno descansar com liberdade de movimento.
- Colocá-los nas primeiras filas, mas com uma visão da sala de aula.
- Usar pedidos curtos e concisos. Lembrar verbalmente as ordens e verificar se elas foram compreendidas.
- Promover ambientes estruturados e antecipar mudanças sempre que possível.
- Usar materiais manipulativos e visuais e empregar metodologias de repetição.
- Elogiar as conquistas, transmitir-lhes segurança e a ideia de que podem fazê-lo (independentemente do ritmo ou da forma).
- Fazer perguntas que possam ser respondidas em poucas palavras, pois apresentam dificuldades no sequenciamento de ideias. Envolver a família para que trabalhem os textos em casa e conversem sobre os temas que serão discutidos em sala de aula.
- Desenvolver atividades de conversação (descrever, falar sobre um tópico atual, etc.), utilizar perguntas para ajudá-los a iniciar conversas.
- Praticar dinâmicas de grupo que permitam trabalhar a empatia e as habilidades sociais.
- Informar as famílias sobre as situações e dificuldades sociais do aluno para que possam auxiliá-lo em casa.

As informações acima são do **Síndrome 22q11-Guia Educativa**, produzido pela Asociación **Síndrome 22q11-Espanha** e disponível na íntegra para download na página: [www.22q.es/docs/files/74\\_guia-22q11-online.pdf](http://www.22q.es/docs/files/74_guia-22q11-online.pdf)



## O que é o aconselhamento genético?

## Conceitos importantes

O aconselhamento genético é uma consulta médica que tem como objetivo comunicar todos os fatos associados à ocorrência e/ou recorrência de uma doença genética em uma família.

Ele envolve a investigação e definição diagnóstica, esclarecimento sobre a provável evolução da doença e os tratamentos disponíveis, determinação de risco de ocorrer novamente a doença na família, discussão sobre as opções em relação à vida reprodutiva da família e sobre a obtenção do melhor manejo clínico possível. De acordo com o Ministério da Saúde, quando o aconselhamento genético envolver diagnóstico médico, tratamento clínico e medicamentoso, a presença de médico geneticista é obrigatória.

As informações acima são da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica ([www.sbgm.org.br](http://www.sbgm.org.br)) e da Portaria 981 de 21 de maio de 2014 do Ministério da Saúde, artigo 38, parágrafo 2.

# Qual a importância da pesquisa na SD 22q11.2?



@cienciaesaude.sd22q112

@cienciaesaude.sd22q112

Projetos de pesquisa fornecem informações sobre vários aspectos associados à Síndrome como: número de indivíduos com a **SD 22q11.2** presentes em um determinado país, características clínicas, alterações genéticas presentes, tratamentos e intervenções terapêuticas possíveis, entre outros.

No Brasil, além desses aspectos, os projetos de pesquisa também têm permitido o acesso ao diagnóstico e aconselhamento genético das famílias em diferentes universidades.

Por exemplo, no estudo de Vieira e colaboradores, o teste confirmatório para a Síndrome foi oferecido para diversos serviços, com o objetivo de testar uma estratégia e propor sugestões para otimizar o diagnóstico de indivíduos com a **SD 22q11.2**.

As informações acima são do artigo: Genetics and public health: the experience of a reference center for diagnosis of **22q11.2 deletion** in Brazil and suggestions for implementing genetic testing (VIEIRA et al., 2013).

Instagram @cienciaesaude.sd22q11.2

Facebook @cienciaesaude.sd22q11.2



Programa  
CRÂNIO-FACE BRASIL



UNICAMP

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

Portaria MS n° 199



Em 2014, foi publicada a Portaria do Ministério da Saúde nº 199. Essa Portaria instituiu a política pública em vigor no Brasil para o atendimento às pessoas com doenças raras, incluindo as genéticas, como a **Síndrome de Deleção 22q11.2**. O objetivo dessa política é garantir que os brasileiros com doenças raras sejam atendidos em todas as suas necessidades, tendo em vista as diferentes demandas de cada doença. Dessa maneira, a proposta é a de garantir a prevenção, o acolhimento, o diagnóstico, o tratamento, o apoio até a resolução, o seguimento e a reabilitação de cada caso/paciente. Esta política está em fase de ampliação e consolidação. Atualmente, o Brasil conta com 17 centros de referência para doenças raras, sendo 2 no Distrito Federal (Brasília), 3 em São Paulo (Campinas, Ribeirão Preto e Santo André), 1 no Mato Grosso (Anápolis), 1 em Pernambuco (Recife), 1 no Paraná (Curitiba), 1 no Rio de Janeiro (Rio de Janeiro), 1 no Rio Grande do Sul (Porto Alegre), 2 na Bahia (em Salvador), 2 em Fortaleza (Ceará), 1 no Espírito Santo (Vitória), 1 em Minas Gerais (Belo Horizonte) e 1 em Santa Catarina (Florianópolis). O acesso para consultas depende do encaminhamento de um outro serviço do Sistema Único de Saúde, a partir da suspeita de doença rara.

As informações acima são da página do ministério da Saúde, link: [www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z-1/d/doencas-raras](http://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z-1/d/doencas-raras) e da publicação: Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS. Ministerio da Saude - Portaria, p. 41, 2014. Nota: em abril de 2024, existem 30 centros habilitados pela Portaria 199.

# Você sabe o que é a paratireoide e o hipoparatiroidismo ?



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

As paratireoides são glândulas que se localizam na região do pescoço, atrás da tireoide (na imagem acima conseguimos ver a tireoide em vermelho e as paratireoides em amarelo). Estas glândulas são estruturas responsáveis por produzir substâncias que são lançadas no corpo para desempenhar as mais variadas funções. Em média possuímos 4 glândulas paratireoides, conforme vemos na imagem ao lado.

Elas são responsáveis pela produção do paratormônio ou PTH. Quando há secreção insuficiente do PTH, o indivíduo tem o chamado hipoparatiroidismo. Entre os indivíduos com a **Síndrome de Deleção 22q11.2**, até 60% podem apresentar alteração na paratireoide e, como alteração secundária, o hipoparatiroidismo.

As informações acima são dos guias de manejo da **SD 22q11.2** disponível em: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf) e Hipoparatiroidismo: Diagnóstico e Tratamento (COSTA et al., 2013).

# Você sabe qual é a função do paratormônio (PTH)?



 @cienciaesaude\_sd22q11.2  
 @cienciaesaude\_sd22q11.2

Agora que já sabemos onde o PTH é produzido, falaremos sobre a sua função. Ele é responsável pela estimulação da absorção de cálcio no intestino, nos ossos e também pela diminuição da eliminação de cálcio pelos rins, o que faz com que a quantidade de cálcio disponível no sangue aumente.

A baixa secreção do PTH em indivíduos com hipoparatiroidismo leva ao quadro de hipocalcemia, no qual sintomas como formigamento, câibras, fraqueza muscular, mialgia, tonturas e convulsões podem ocorrer. Na sua fase aguda, a hipocalcemia gera a crise de tetania. As manifestações clínicas da crise de tetania são formigamento e adormecimento na região da boca e das extremidades e contrações dolorosas de alguns músculos. A hipocalcemia é mais comum no período neonatal mas pode acontecer também durante a adolescência e na fase adulta, inclusive durante a gestação de uma mulher com **SD 22q11.2**. A hipocalcemia está presente em até 60% dos indivíduos e é um importante indicativo da **SD 22q11.2**.

As informações acima são do artigo: **22q11.2 Deletion Syndrome** (MCDONALD-MCGINN et al., 2013) e do guia Hipoparatiroidismo: Diagnóstico e Tratamento (COSTA et al., 2013).

# Você sabe o que é e qual a função do timo?



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

O timo, destacado em amarelo na imagem acima, se situa entre os dois pulmões e à frente do coração. É o órgão para o qual os linfócitos T jovens, produzidos na medula óssea, migram e no qual amadurecem.

O amadurecimento dos linfócitos é essencial para que eles possam reconhecer e combater os agentes causadores de doença que estejam presentes no nosso organismo. O timo é especialmente importante durante a infância e adolescência. Na fase adulta, ele sofre uma redução no seu tamanho e na sua funcionalidade. No entanto, o timo segue a enviar sinais que garantem o correto desempenho dos linfócitos T durante o restante da vida. Até 80% dos indivíduos com a **Síndrome de Deleção 22q11.2** apresentam alterações imunológicas que, muitas vezes, ocorrem em decorrência da ausência ou mau desenvolvimento do timo.

As informações acima são da tese: Avaliação da função tímica em pacientes com Síndrome de DiGeorge (FOMIN, 2009)

# O que são anomalias conotruncais?



Aorta

Artérias pulmonares

Ventrículo direito

@cienciaesaude.sd22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2

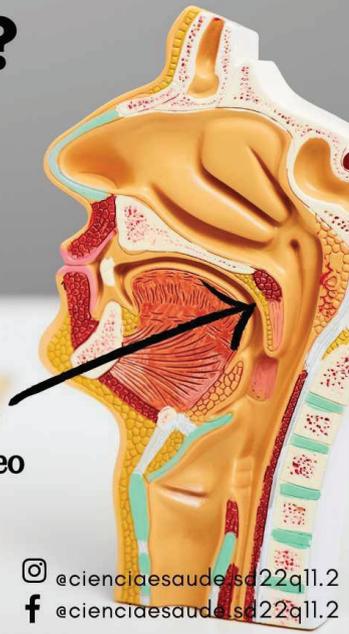
As alterações cardíacas podem estar presentes em até 95% dos indivíduos com a **Síndrome de Deleção 22q11.2**. Entre essas alterações, as principais e que são indicativas da **SD 22q11.2** são as anomalias conotruncais. Essas anomalias ocorrem quando existem alterações em estruturas importantes do coração, a câmara ventricular direita (conus arteriosus) e as grandes artérias cardíacas (truncus arteriosus), conhecidas como aorta e artérias pulmonares.

Fazem parte das anomalias conotruncais a tetralogia de Fallot (TOF), a interrupção do arco aórtico (IAA), o truncus arteriosus (TA), a comunicação interventricular com atresia pulmonar (CIV/ AP), a transposição das grandes artérias (TGA) e a dupla via de saída do ventrículo direito (DVSVD).

As informações acima são do artigo: Definition of Conotruncal Anomalies (VAN PRAAGH, 2016) e do Guia de Manejo, disponível em português, na página: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

# Você sabe o que é a insuficiência velofaríngea?

Esfíncter velofaríngeo



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

Instagram: @cienciaesaude.sa22q11.2

Facebook: @cienciaesaude.sa22q11.2

Entre as anomalias palatais e da cavidade oral presentes em até 71% dos indivíduos com a **Síndrome de Deleção 22q11.2**, a mais comum é a insuficiência velofaríngea. Esta alteração ocorre quando o esfíncter velofaríngeo não separa corretamente a cavidade nasal e a oral. A separação dessas duas cavidades é importante tanto para deglutição quanto para a fala. Portanto, em indivíduos com insuficiência velofaríngea, uma característica recorrente é a voz anasalada, produzida pelo escape do ar que passa pelas cordas vocais para o nariz.

A insuficiência velofaríngea ocorre devido à presença de alterações estruturais como palato encurtado, fendas palatais, hipotonia dos músculos da faringe, entre outras. O diagnóstico de insuficiência velofaríngea é feito, principalmente, por meio da nasofibrolaringoscopia.

As informações acima são do Manual MSD (SASAKI, 2019), disponível na página: [www.msmanuals.com/pt-br/profissional/dist%C3%BArbios-do-ouvido,-nariz-e-garganta/dist%C3%BArbios-orais-e-far%C3%AAdngeos/insufici%C3%AAncia-velofar%C3%AAdngea](http://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/dist%C3%BArbios-do-ouvido,-nariz-e-garganta/dist%C3%BArbios-orais-e-far%C3%AAdngeos/insufici%C3%AAncia-velofar%C3%AAdngea) e do Guia de Manejo, disponível em português, na página: [www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo\\_del\\_22q112\\_final\\_0.pdf](http://www.fcm.unicamp.br/fcm/sites/default/files/paganex/manejo_del_22q112_final_0.pdf)

# Alfabetização em saúde na SD 22q11.2



Alfabetização em saúde é um termo utilizado para caracterizar a capacidade individual e coletiva de obter e compreender informações sobre saúde e serviços de saúde. Um país alfabetizado em saúde é aquele que garante que seus indivíduos possam compreender instruções médicas, bulas, tomar decisões com base em informação, realizar cuidados preventivos de saúde, fazer o melhor uso do sistema de saúde, bem como avaliá-lo quando necessário.

Diversos fatores estão envolvidos na alfabetização em saúde, entre eles fatores sociais e individuais, como educação, cultura, gênero, raça e status socioeconômico. Em uma sociedade desigual como o Brasil, é importante que as instituições e organizações responsáveis pelo oferecimento dos serviços de saúde forneçam e facilitem o acesso ao conhecimento de saúde para todos. Tão importante quanto isso, é sabermos como está a alfabetização em saúde da população, para que assim medidas possam ser tomadas para melhorá-la, caso necessário.

As informações acima são do artigo: Health Literacy: A Prescription to End Confusion (NIELSEN-BOHLMAN et al., 2004) e da página: [www.cdc.gov/healthliteracy/learn/index.html](http://www.cdc.gov/healthliteracy/learn/index.html)

# Associação

22q11  
~

Brasil



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

---

Mobilização e engajamento de mães de filhos e filhas **22q11** vem sendo realizados há vários anos através das redes sociais, principalmente pelo WhatsApp. Em outubro de 2019 um grupo de 4 mães e um pai da comunidade 22q11, juntou forças com o Dr. Diogo Soares e a Dra. Chong Ae Kim, no Hospital das Clínicas em São Paulo para fundar a Associação **22q11** Brasil.

A pandemia do Covid 19 atrasou o cronograma, contudo, em novembro de 2021, a documentação necessária e coleta de assinaturas apresentam bastante adiantadas para a formação da Associação.

Mas afinal qual é a função da Associação? Levantamos uma série de pontos relevantes para essa pergunta:

- Concentrar as informações médicas importantes para que as milhares de famílias **22q11** tenham onde buscar ajuda e orientação.
- Dar apoio emocional às famílias **22q11** desde a descoberta do diagnóstico, como durante a caminhada pela vida com seus filhos e filhas portadores (as).
- Buscar contato com profissionais da saúde de diversas especialidades para dar suporte técnico no campo da saúde como um todo.
- Trabalhar próximo ao poder público para cobrar, fiscalizar e se mobilizar pelas leis que ajudem as pessoas com deficiência no Brasil.
- Aproximar-se dos órgãos legais para fazer com que as leis já existentes sejam cumpridas, respeitadas e facilitadas.
- Trabalhar pela constante sociabilização das famílias brasileiras **22q11** e integração entre todos em nossa comunidade.

Autoria do texto: Diretoria Associação **22q11** Brasil

---

# Stress em cuidadores primários de pessoas com a SD 22q11.2

@cienciaesaude.sd22q11.2  
f @cienciaesaude.sd22q11.2



Em 2021 foi publicado um trabalho realizado no Japão, sobre os desafios médicos, de bem-estar e educacionais e o sofrimento psicológico em pais que cuidam de um indivíduo com **síndrome de deleção 22q11.2**. Participaram desse estudo 125 cuidadores primários. Entre os resultados obtidos, observou-se sofrimento psicológico nos pais em associação a:

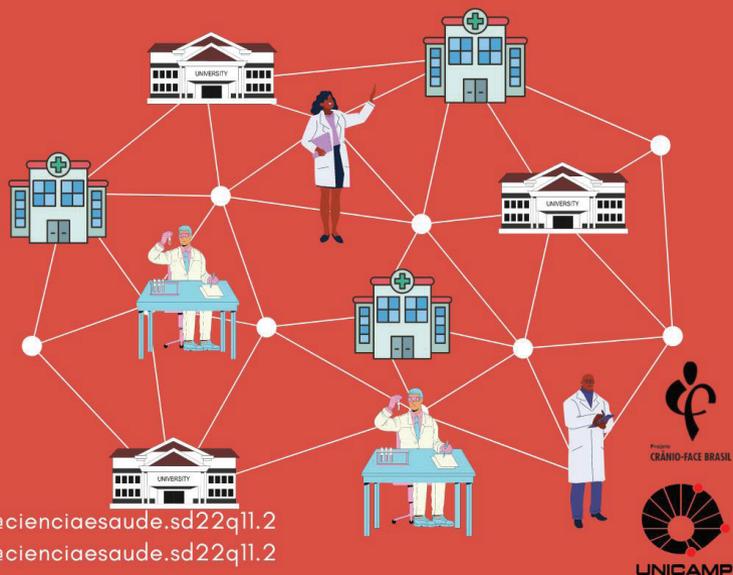
1) Dificuldade de ir a várias instituições médicas – 1 a cada 4 cuidadores relatou enfrentar esse desafio;

2) A falta de compreensão da equipe assistencial e a falta de sistemas de apoio assistencial para a **SD 22q11**, como: a) falta de informação sobre os sistemas de apoio financeiro para pessoas com a **SD 22q11.2**; b) falta de conhecimento por parte de funcionários (pessoal da previdência e pessoal do governo; c) nenhuma creche adequada às características e traços do indivíduo com **síndrome de deleção 22q11.2**; d) ausência de suporte disponível quando os pais estão exaustos e precisam de uma pausa e e) falta de compreensão no local de trabalho - esses desafios foram relatados por até 50 % dos cuidadores.

Esses resultados sugerem que a melhoria dos serviços de saúde e suporte para pessoas com a **SD 22q11.2** precisa andar em paralelo ao oferecimento de suporte para a saúde mental da família.

As informações acima são do artigo: Medical, welfare, and educational challenges and psychological distress in parents caring for an individual with **22q11.2deletion syndrome**: A cross-sectional survey in Japan (Morishima et al., 2021)

# Projeto Crânio-Face Brasil e a SD 22q11.2



Instagram: @cienciaesaude.sd22q11.2  
Facebook: @cienciaesaude.sd22q11.2

O Projeto Crânio-Face Brasil (PCFB) é uma iniciativa multicêntrica e multiprofissional em que pesquisadores voluntários atuam desde 2003. O objetivo principal é trazer conhecimentos que possam contribuir para a saúde de indivíduos com anomalias craniofaciais. Como toda doença rara, a suspeita clínica e o acesso à investigação diagnóstica da **SD 22q11.2** nem sempre são simples ou rápidos. No PCFB, ela tem sido continuamente investigada por meio de diferentes abordagens, entre elas:

- coleta de dados clínicos de maneira padronizada, para identificar os sinais clínicos mais relevantes para a suspeita desta condição clínica e o reconhecimento da evolução clínica em diferentes aspectos de saúde.
- validação dos sinais clínicos mais relevantes para a suspeita clínica, para educação em saúde e estudo de custo-efetividade sobre os diferentes testes laboratoriais diagnósticos.

- concentração de investigação laboratorial para todos os centros participantes do PCFB no Laboratório de Citogenética e Citogenômica da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp, para facilitar a aquisição e uso de reagentes.

Considerando a raridade da **SD 22q11.2**, é preciso um número grande de diagnósticos para conclusões científicas. Por este motivo, as abordagens descritas acima são contínuas e fazem parte de projetos de pesquisa que abordam características específicas da síndrome e que são apoiados por agências de fomento à pesquisa como a Fapesp, CNPq e Faepex-Unicamp. Neste contexto, os exames diagnósticos são realizados aos sujeitos de pesquisa sem custo, assim como o aconselhamento genético. Nos quase 20 anos de atuação do PCFB, foram realizados cerca de 550 exames.

Saiba mais sobre testes diagnósticos para a **SD 22q11.2** no vídeo [www.youtube.com/watch?v=BupbDJHeDY8&list=PLhoFKwCl1jFqvuJMfwYL\\_ScgqSTwpCYE&index=5](http://www.youtube.com/watch?v=BupbDJHeDY8&list=PLhoFKwCl1jFqvuJMfwYL_ScgqSTwpCYE&index=5)

# Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais e a SD 22q11.2



 @cienciaesaude.sd22q11.2  
 @cienciaesaude.sd22q11.2

Uma das iniciativas contínuas do Projeto Crânio-Face Brasil é o projeto intitulado “Base Brasileira de Anomalias Craniofaciais (BBAC)”, ativo desde 2008. Na BBAC é registrado de maneira padronizada o quadro clínico inicial de indivíduos com suspeita de **SD 22q11.2**, assim como aspectos de sua saúde ao longo do tempo. A partir desses dados, é realizada a investigação laboratorial para a **SD 22q11.2** para todos os casos registrados. Com essa abordagem, é possível:

- reconhecer as características mais importantes da síndrome, para divulgá-las entre os profissionais de saúde.
- caracterizar a história natural, tanto de cada indivíduo, como da **SD 22q11.2** coletivamente.
- identificar casos em que a suspeita de **SD 22q11.2** não foi confirmada e têm necessidade de prosseguir a investigação laboratorial.
- identificar outras condições genéticas que têm quadro clínico parecido, para reconhecimento dos diagnósticos diferenciais da **SD 22q11.2**.
- caracterizar necessidades de saúde deste grupo populacional.

Os exames laboratoriais são realizados em contexto de pesquisa e foram abordados no texto anterior.

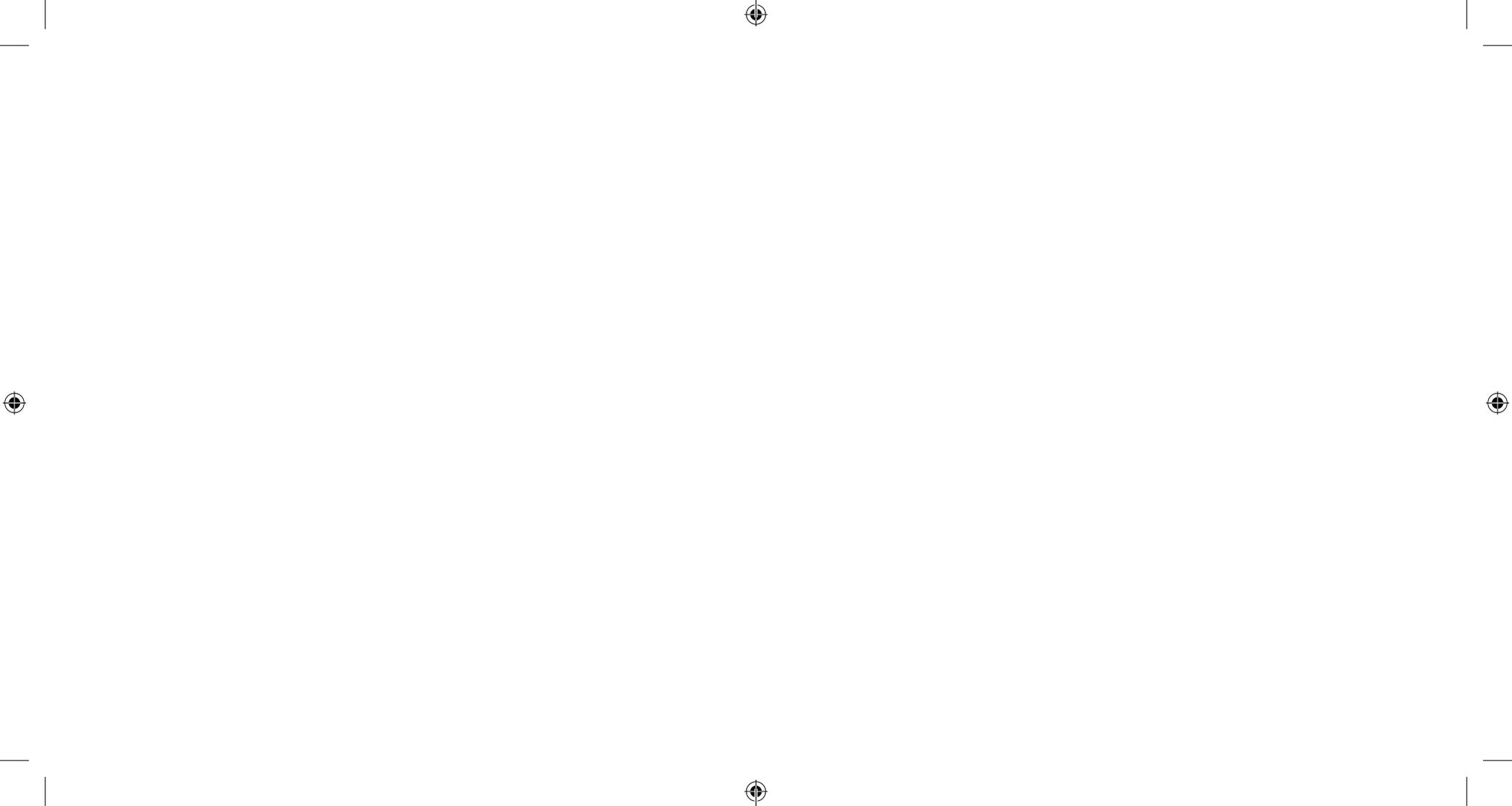
A BBAC foi desenvolvida com apoio do CNPq e sua versão eletrônica, a CranFlow, recebeu apoio do PPSUS-Fapesp, e registrada no Instituto Nacional de Propriedade Intelectual (INPE) e tem sua licença gratuita intermediada pela INOVA-Unicamp e Funcamp.

# Agradecimentos

---

Gostaríamos de agradecer:

- À Associação 22q11.2 Brasil pelo apoio e colaboração;
- Aos nossos seguidores, pela interação e divulgação da página, em especial os familiares de pessoas com SD 22q11.2;
- À fonoaudióloga Michelly Cristina Silveira Basso, pela colaboração por meio da escrita de textos importantes deste material associados a fala e a linguagem;
- À Asociación Síndrome 22q11 pela parceria;
- À CAPES e ao CNPq pelo suporte financeiro;
- À Cleide Aparecida Moreira Silva, do serviço de estatística da Unicamp, pelas análises realizadas;
- Ao Mário Moreira da Silva e ao Bruno de Jorge, da Coordenadoria de Apoio Acadêmico da FCM Unicamp, pelo serviço de diagramação deste material.





Prêmio  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**



FACULDADE DE  
**CIÊNCIAS MÉDICAS**



**UNICAMP**