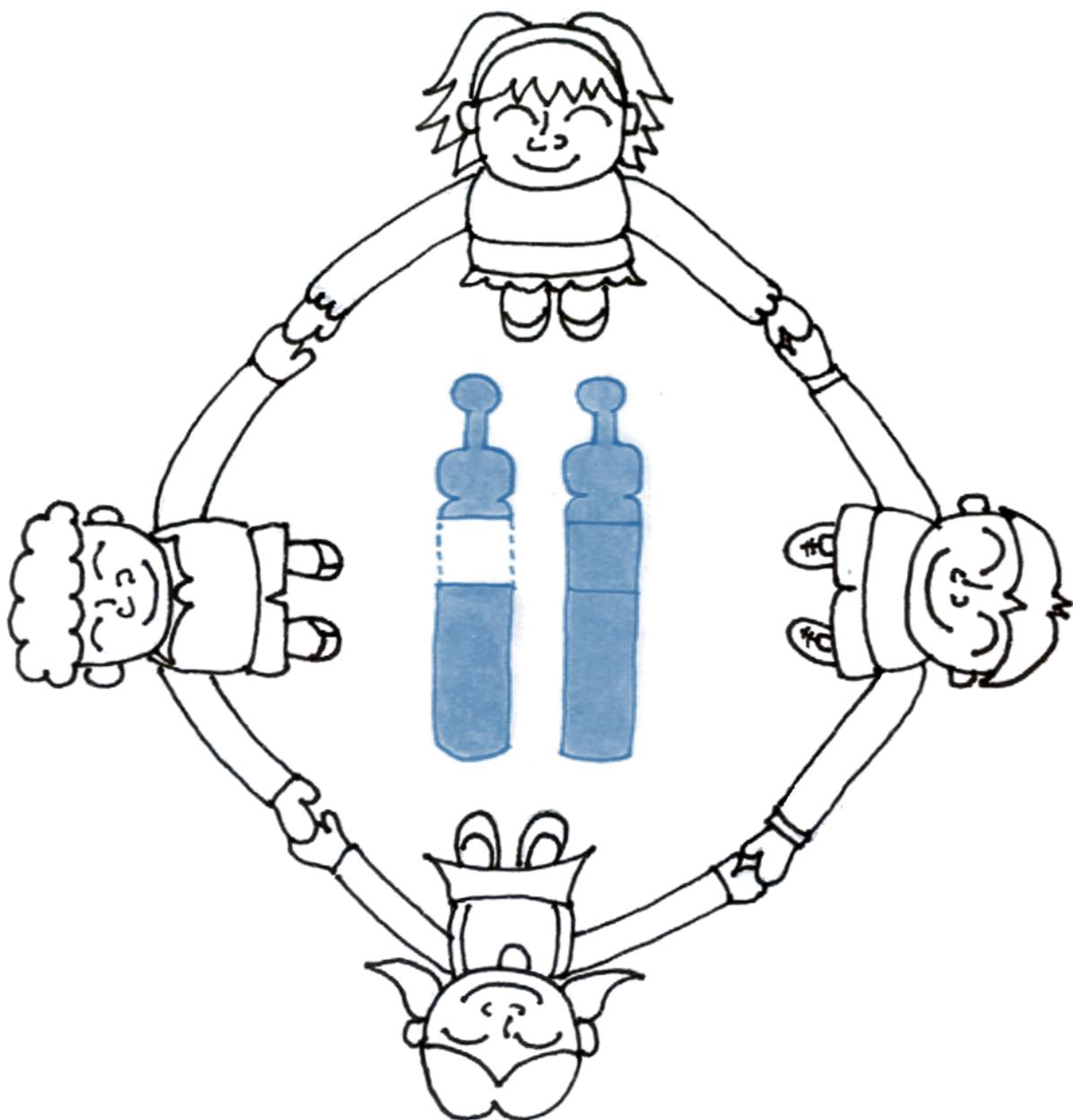


SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2: O QUE EU PRECISO SABER?



O QUE É A SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2?

É uma síndrome causada por falta de uma parte da [informação genética](#) no cromossomo 22, em uma pessoa.

Outros nomes comuns da **mesma síndrome** são:

- Síndrome de DiGeorge
- Síndrome Velocardiofacial

O QUE É INFORMAÇÃO GENÉTICA?

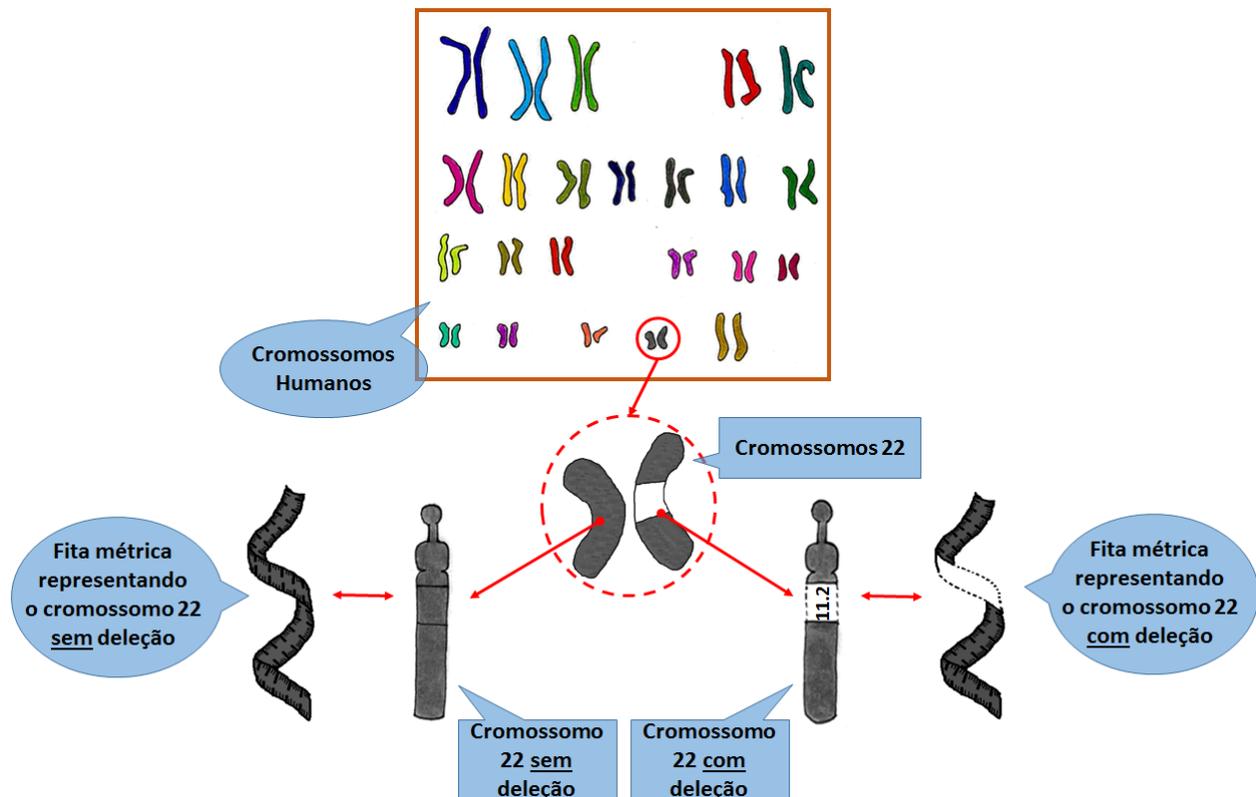
O que torna uma pessoa diferente da outra é a [informação genética \(DNA\)](#) que ela carrega dentro de suas [células](#). Toda a informação genética de uma pessoa (todo o seu [DNA](#)) está organizada na forma de [cromossomos](#).

Para compreender melhor, imagine que essa informação está organizada como se fossem 23 pares (= 46) de fitas métricas. Cada “fita métrica” representa um [cromossomo](#) e, nos centímetros da “fita” estariam presentes as informações necessárias para o desenvolvimento, crescimento e funcionamento do corpo por toda a vida de uma pessoa.

Em cada par, uma “fita métrica” vem da mãe e a outra do pai. Então, para o funcionamento perfeito da informação genética, precisamos ter as duas cópias da “fita”, da mãe e do pai.

Na [Síndrome](#) de [deleção](#) 22q11.2 parte de um dos [cromossomos](#) 22 se perde, ou seja, é como se uma das “fitas métricas” estivesse com alguns centímetros faltando. Assim, certas informações importantes que deveriam estar com duas cópias (pois as fitas estão em pares) estão com apenas uma cópia, resultando nos sinais e sintomas dessa [síndrome](#) (ver figura 1).

Figura 1: Ilustração representando os 23 pares de cromossomos.



A SÍNDROME É COMUM?

É uma síndrome rara. Calcula-se que exista uma pessoa com essa síndrome entre cada 2.000 a 4.000 pessoas. Porém, entre as diferentes síndromes de deleção (pois existem outras) a Síndrome de deleção 22q11.2 é a mais comum no mundo.

QUANDO SUSPEITAR?

Existem algumas “pistas” para que o médico suspeite que uma pessoa tem a Síndrome de deleção 22q11.2. Elas são as seguintes:

- Sinais na cabeça e no rosto: rosto alongado, raiz nasal (parte do nariz entre os olhos) mais alta e ponta do nariz bulbosa (mais arredondada), alteração nas pálpebras, orelhas com formato diferente, olhos mais afastados um do outro, boca pequena e queixo pequeno (ver figura 2).

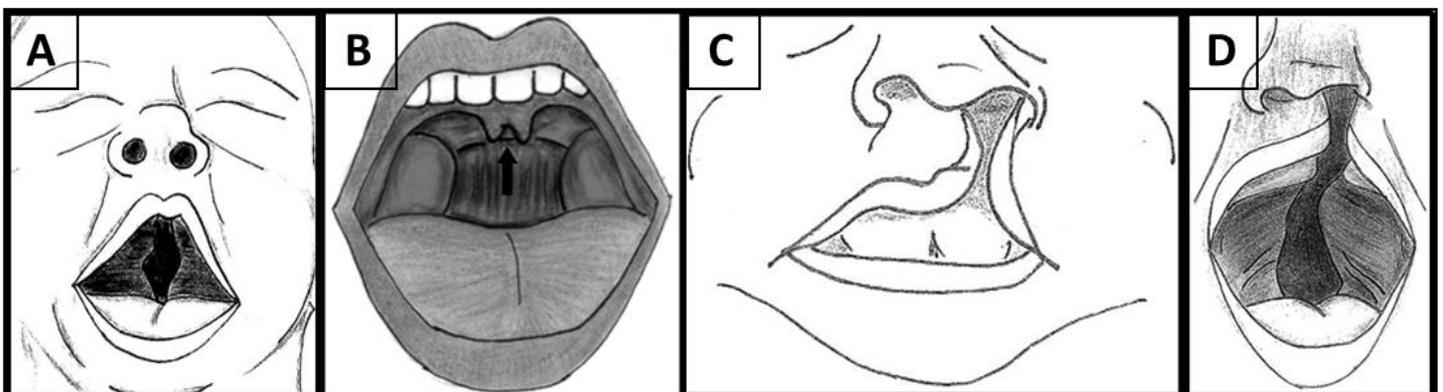
Figura 2: Ilustração baseada em fotos de pessoas com a Síndrome de deleção 22q11.2.



Ilustrações de Mario Moreira da Silva – FCM/ UNICAMP

- Defeitos no céu da boca: [insuficiência velofaríngea](#), que causa voz fanhosa e dificuldade para engolir; [fenda palatina](#) – céu da boca “aberto” (figura 3 - A), [úvula](#) (campainha no céu da boca) [bífida](#) (dividida ao meio) (figura 3 - B). Algumas vezes, podem também acontecer [fenda labial](#) (figura 3 - C) ou fenda labial e palatina (figura 3 - D). Esses defeitos podem dificultar a alimentação da criança, que pode apresentar [refluxo](#), queimação ou vômito após as refeições.

Figura 3: Ilustração dos defeitos que podem acontecer na boca.



- Problemas no coração: o tipo de defeito pode variar desde um sopro no coração sem consequências sérias até defeitos graves que precisam de cirurgia.

- Falta de cálcio: pode causar convulsões (ataque epilético) em bebês e crianças e movimentos musculares involuntários (que acontecem sem querer) em adultos.
- Deficiência no sistema imunológico: a criança fica doente “toda hora” (problema no sistema de defesa do corpo), principalmente com gripes e outras doenças respiratórias;
- Atraso no desenvolvimento: a criança demora mais para sentar, andar, falar, aprender na escola.

Outros sinais menos comuns também podem estar presentes, como: perda auditiva (escuta mal), escoliose ou outros problemas nos ossos, problemas hormonais (ex: hipertireoidismo, hipotireoidismo), alterações da formação dos olhos, entre outros.

É importante saber que apesar dessas características citadas ocorrerem em pessoas com a síndrome, nem todos apresentarão todas essas características juntas. Apenas a presença de uma ou poucas delas pode ser um motivo para o médico suspeitar dessa síndrome.

COMO CONFIRMAR O DIAGNÓSTICO?

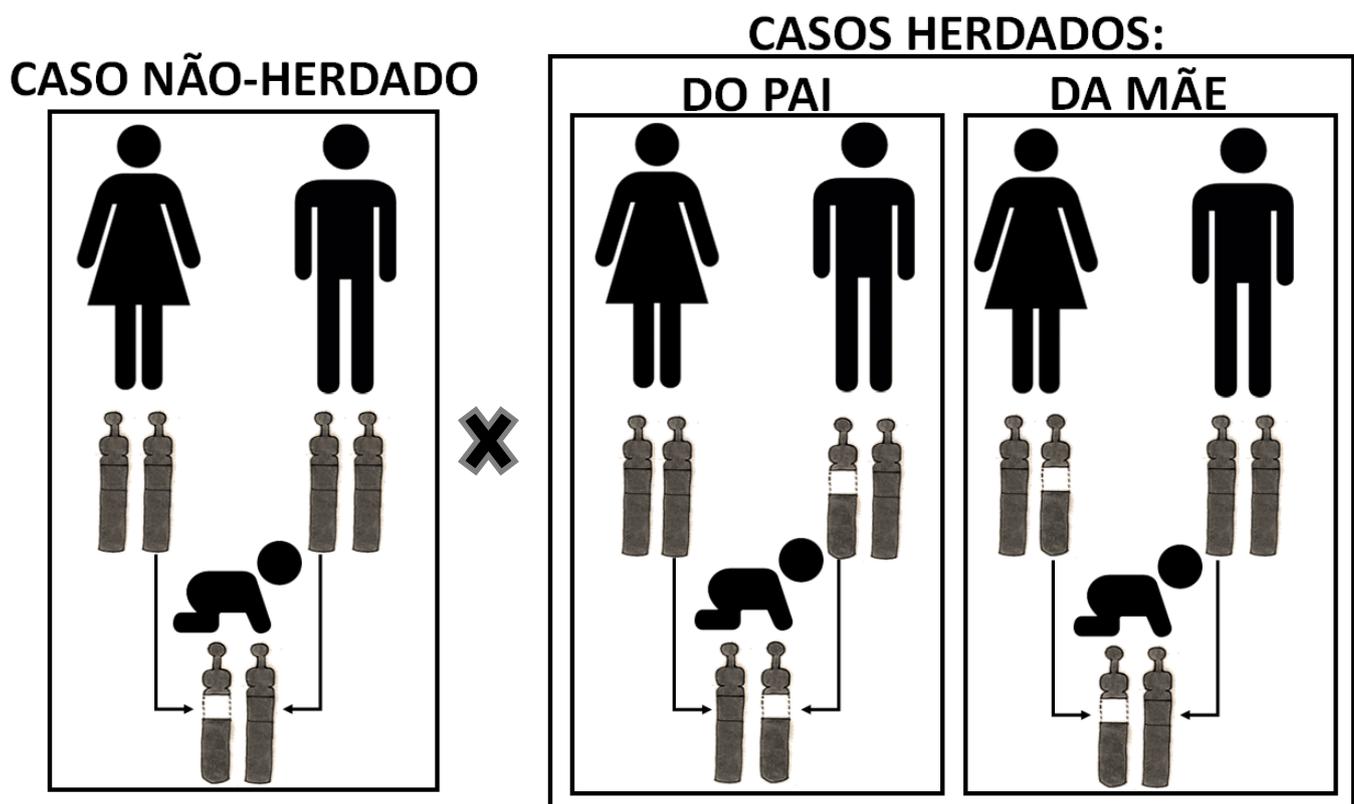
Para ter certeza que uma pessoa tem essa síndrome é preciso realizar alguns exames de laboratório. Isso é necessário porque os sinais e sintomas da síndrome são bem variados, o que dificulta o diagnóstico clínico (apenas com a avaliação do médico). Por isso, o médico deve pedir o teste de laboratório, que é feito com sangue. Nele, observa-se a quantidade de material do cromossomo 22, como se fosse observar os centímetros das fitas métricas, se essas estão completas ou com alguns centímetros faltando.

DE ONDE VEM A SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2?

- Na maioria dos casos (85%), acontece por acaso, não vem nem do pai e nem da mãe (ver figura 4);
- Em 15% dos casos o pai ou a mãe pode ter a mesma alteração (ver figura 4).

Observação: Quando confirmado o diagnóstico da pessoa, a investigação dos pais deve ser realizada para poder dizer se existe risco para outros filhos. Com o exame em mãos, os pais precisam de uma consulta de aconselhamento genético. Este precisa ser feito por profissional preparado para isso, pois cada situação pode ter diferentes possibilidades.

Figura 4: Ilustração diferenciando caso não herdado de herdado.



POR QUE ACONTECEU?

Nos casos em que a [deleção](#) no [cromossomo](#) 22 não veio dos pais, aconteceu por acaso. Ou seja, não tem relação com fatores do ambiente (como nervoso, remédio que a mãe tomou, comida ou outra vontade que a mãe passou na gravidez, por exemplo).

QUAL A CHANCE DE ACONTECER NOVAMENTE?

- **Se a deleção aconteceu por acaso (pais sem a deleção):**

O risco de acontecer novamente em irmãos da pessoa com a deleção é menor do que 1%.

- **Risco para quem tem a deleção:**

O risco da pessoa que tem a deleção transmitir para um filho é de 50%, para cada filho que a pessoa tiver.

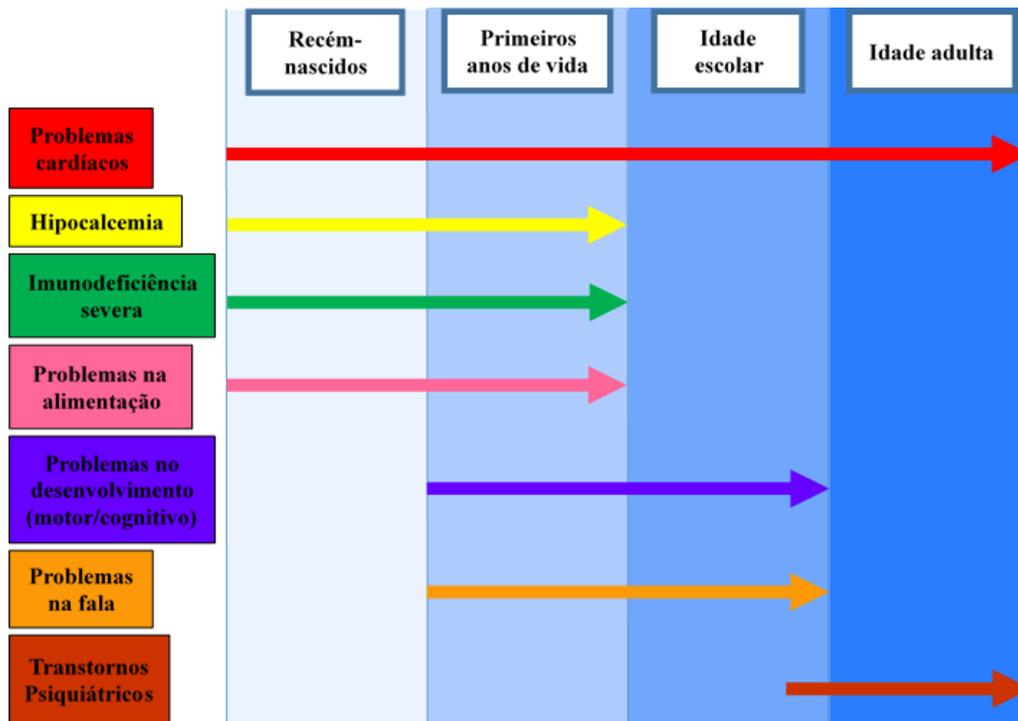
Observação: Este risco precisa ser avaliado em cada família em uma consulta de [aconselhamento genético](#). Nela, além do risco, o especialista vai verificar outros fatores genéticos importantes e realizar uma orientação específica para os pais e irmãos.

TRATAMENTO E ACOMPANHAMENTOS MÉDICOS NECESSÁRIOS

- Com o [diagnóstico](#) confirmado, a pessoa deverá receber tratamento especializado para ter uma qualidade de vida melhor.
- O tratamento deve ser:
 - **INDIVIDUALIZADO**, ou seja, varia de acordo com as necessidades e problemas de saúde que cada pessoa apresenta.
 - **MULTIDISCIPLINAR**, ou seja, necessita da participação de diversos profissionais para acompanhar a pessoa com a síndrome.
- Os principais profissionais que podem ser necessários para o tratamento são: [Pediatra](#), [Geneticista](#), [Cardiologista](#), [Endocrinologista](#), [Imunologista](#), [Oftalmologista](#),

[Otorrinolaringologista](#), [Fonoaudiólogo](#), [Ortopedista](#), Dentista, [Psicólogo](#), [Psiquiatra](#), [Psicopedagogo](#), entre outros (ver figura 5).

Figura 5: Principais problemas apresentados de acordo com a idade:



O QUE PODE ACONTECER COM QUEM TEM A SÍNDROME?

Observação: Essas são as características mais comuns das pessoas com esta síndrome. Porém, isso não significa que todos apresentam essa evolução.

- A pessoa que nasce com a síndrome pode ter problemas de saúde ao longo da vida, mas eles não estão todos visíveis ao nascimento. Alguns sinais e sintomas dependem da idade da pessoa para aparecer. Por exemplo, o problema de coração pode estar presente ao nascimento, mas a dificuldade de aprender só aparece na idade escolar.

- Geralmente os portadores da síndrome apresentam estas características:
 - Demoram mais para firmar o pescoço e a cabeça, sentar, engatinhar, andar e realizar outras habilidades motoras;

- Podem ter dificuldades de alimentação na infância;
- Podem ter problemas no sistema de defesa do corpo, na infância. Por isso ficam doentes com mais frequência (principalmente com gripes ou outras doenças respiratórias);
- Demoram mais para falar e, quando falam, podem ter a voz fanhosa (anasalada);
- Tem altura menor que as demais crianças da mesma idade;
- Apresentam dificuldades para aprender na escola;
- Apresentam dificuldade para se concentrar e para manter a atenção;
- Podem apresentar problemas psiquiátricos na adolescência ou quando adultos.

O tratamento com estimulação global precoce ajuda muito o desenvolvimento da criança, assim como os profissionais que trabalham no apoio para aprendizagem (psicopedagogia e terapeuta ocupacional, por exemplo).

- Apesar das dificuldades, muitas pessoas com essa síndrome conseguem viver bem e se inserir no mercado de trabalho.

Você pode convidar o médico que cuida da pessoa com a síndrome, a visitar o site do Projeto Crânio-Face Brasil e ler o **“Guia de Manejo Clínico para Pacientes com a Síndrome da Deleção 22q11.2”**, disponível na área de material destinado a profissionais de saúde.

GLOSSÁRIO:

- **Aconselhamento genético**: processo em que as pessoas e (ou) famílias com uma doença genética ou com um risco de desenvolvê-la são informadas das consequências, da chance de manifestar ou transmitir, e como podem prevenir, evitar ou melhorar esta doença.
- **Anomalias**: características que não são comuns à maioria das pessoas.
- **Atresia Esofágica**: estreitamento no canal ou completa obstrução do esôfago (canal por onde passa o alimento).
- **Cardiologista**: médico especializado em tratar de problemas do coração.
- **Células**: unidades microscópicas que formam os seres vivos.
- **Congênitas**: que a criança já nasce apresentando.
- **Convulsões**: Movimentos não controláveis do corpo por problemas no cérebro.
- **Cromossomos**: Estruturas que carregam as [informações genéticas](#) de uma pessoa. Os humanos têm 23 pares.
- **Deleção cromossômica**: perda de pedaços dos cromossomos.
- **Diagnóstico**: O diagnóstico clínico é feito a partir das observações e queixas do paciente e de exames físicos. Diagnóstico também pode se referir à conclusão da causa dos sintomas.
- **DNA**: sigla para Ácido Desoxirribonucleico. Molécula que carrega toda a informação necessária para o desenvolvimento, crescimento e funcionamento do organismo, ou seja, é a [informação genética](#) de cada pessoa.
- **Endocrinologista**: médico que estuda o funcionamento dos hormônios no organismo.
- **Escoliose**: coluna encurvada de forma anormal para um dos lados.
- **Evolução**: manifestações esperadas.
- **Fenda labial**: abertura na região do lábio (normalmente na parte superior da boca). Também conhecido como lábio leporino.
- **Fenda palatina**: céu da boca aberto.
- **Fistula Traqueoesofágica**: ligação anormal entre a traqueia (canal por onde passa o ar) e o esôfago (canal por onde passa o alimento).
- **Fonoaudiólogo**: profissional da saúde que trata, entre outras coisas, de problemas na voz. O fonoaudiólogo habilita também funções relacionadas a respiração, sucção, mastigação, deglutição, expressão facial e articulação da fala.
- **Genes**: parte do [DNA](#) que contém a informação necessária para um produto funcional (um tecido, uma enzima, etc.).

- **Geneticista**: especialista em estudar as alterações genéticas e as doenças a elas associadas.
- **Habilidades motoras**: capacidade de realizar movimentos com coordenação e precisão.
- **Hipertireoidismo**: tireoide superativada resultando em: perda de peso, aumento do apetite, batimentos cardíacos acelerados, suor em excesso, inquietação, ansiedade, entre outros sintomas.
- **Hipotireoidismo**: tireoide em baixo funcionamento; resulta em: cansaço, sensibilidade ao frio, ganho de peso, batimentos cardíacos mais lentos, pele ressecada, entre outros sintomas.
- **Imunologista**: médico que estuda o sistema de defesa do organismo e as doenças associadas a problemas nesse sistema.
- **Informação genética**: presente no **DNA**. É a informação necessária para o desenvolvimento, crescimento e funcionamento do organismo por toda a vida de uma pessoa.
- **Insuficiência velofaríngea**: Ocorre por falta de músculo para efetuar o fechamento do esfíncter velofaríngeo, resultando em voz anasalada.
- **Oftalmologista**: médico que estuda as doenças relacionados ao olho e à visão.
- **Ortopedista**: médico especialista nas doenças relacionadas com ossos, articulações, músculos e tendões.
- **Otorrinolaringologista**: médico especialista nas doenças da cabeça e do pescoço, principalmente do ouvido, nariz e garganta.
- **Pediatra**: médico especialista em cuidar de crianças.
- **Problemas Hormonais**: problemas na secreção de substâncias (hormônios) importantes no funcionamento do nosso organismo.
- **Psicólogo**: profissional que estuda o comportamento humano.
- **Psicopedagogo**: profissional que busca ajudar e compreender pessoas com dificuldade de aprendizado.
- **Psiquiatra**: médico especializado em transtornos do comportamento e transtornos mentais/psicóticos.
- **Refluxo**: retorno do alimento que tinha sido engolido em direção à boca.
- **Síndrome**: conjunto de sinais e sintomas.
- **Úvula bífida**: a úvula é também chamada de campainha, goela ou sininho. Dizemos que a úvula é bífida quando ela é dividida em duas.

CONTATO:

Projeto Crânio-Face Brasil

E-mail: cranface@fcm.unicamp.br

Telefone: (19) 3521-8904

<http://www.fcm.unicamp.br/fcm/cranioface>

<https://www.facebook.com/Projeto-Cranio-Face-Brasil>

Departamento de Genética Médica - Faculdade de Ciências Médica - Unicamp

Rua Tessália Vieira de Camargo, 126, FCM 01

Cidade Universitária Zeferino Vaz – Campinas – SP.

ELABORAÇÃO:

Ana de Miranda Henriques Moura

Társis Antonio Paiva Vieira

Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

Elaine Lustosa Mendes

COLABORAÇÃO:

Ilária Cristina Sgardioli

Roberta Mazzariol Volpe Aquino

APOIO FINANCEIRO:

