

Síndrome de Shprintzen (Cardio-velo-facial) e Síndrome de DiGeorge

Descrição

O grupo CATCH22 agrupa síndromes com malformações congênitas que estão associadas com deficiência da região 22q11 devido à microdeleções, dentre elas, **Síndrome DiGeorge** e **Síndrome Velocardiofacial**.

Síndrome de Shprintzen (Cardio-velo-facial) e Síndrome de DiGeorge	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 4 tubos de esfregaço bucal.
Método	Triagem por PCR baseada em perda de heterozigosidade microssatélites da região crítica no cromossomo 22 (22q 11) Se for evidenciada a perda de heterozigosidade, as amostras dos pais biológicos serão testadas para confirmação diagnóstica.

O quadro clínico dos pacientes é muito variado. Os sinais faciais dismórficos geralmente incluem face alongada, nariz proeminente com base nasal larga e freqüentemente quadrada, fissura palpebral estreita e oblíqua para cima, retrognatia, maxilar proeminente. É comum a ocorrência de palato fendido, insuficiência velo-faríngea, defeitos cardíacos congênitos, alterações do timo e distúrbios de comportamento.

O padrão de herança é autossômico dominante e geralmente a doença ocorre esporadicamente nas famílias como resultado de uma mutação nova, já que indivíduos afetados raramente se reproduzem.

A Síndrome Velocardiofacial ou de Shprintzen, está relacionada às anomalias velares, cardíacas e faciais, além de alterações emocionais, sociais e cognitivas.

A Síndrome Velocardiofacial é complexa, possuindo mais de 180 diferentes anomalias e sua incidência é 1:1.800 nascimentos.

Na síndrome de Di George ocorrem anormalidades faciais características, aplasia ou hipoplasia do timo e das paratireioides, alteração da função dos linfócitos T e comprometimento variável da imunidade humoral.