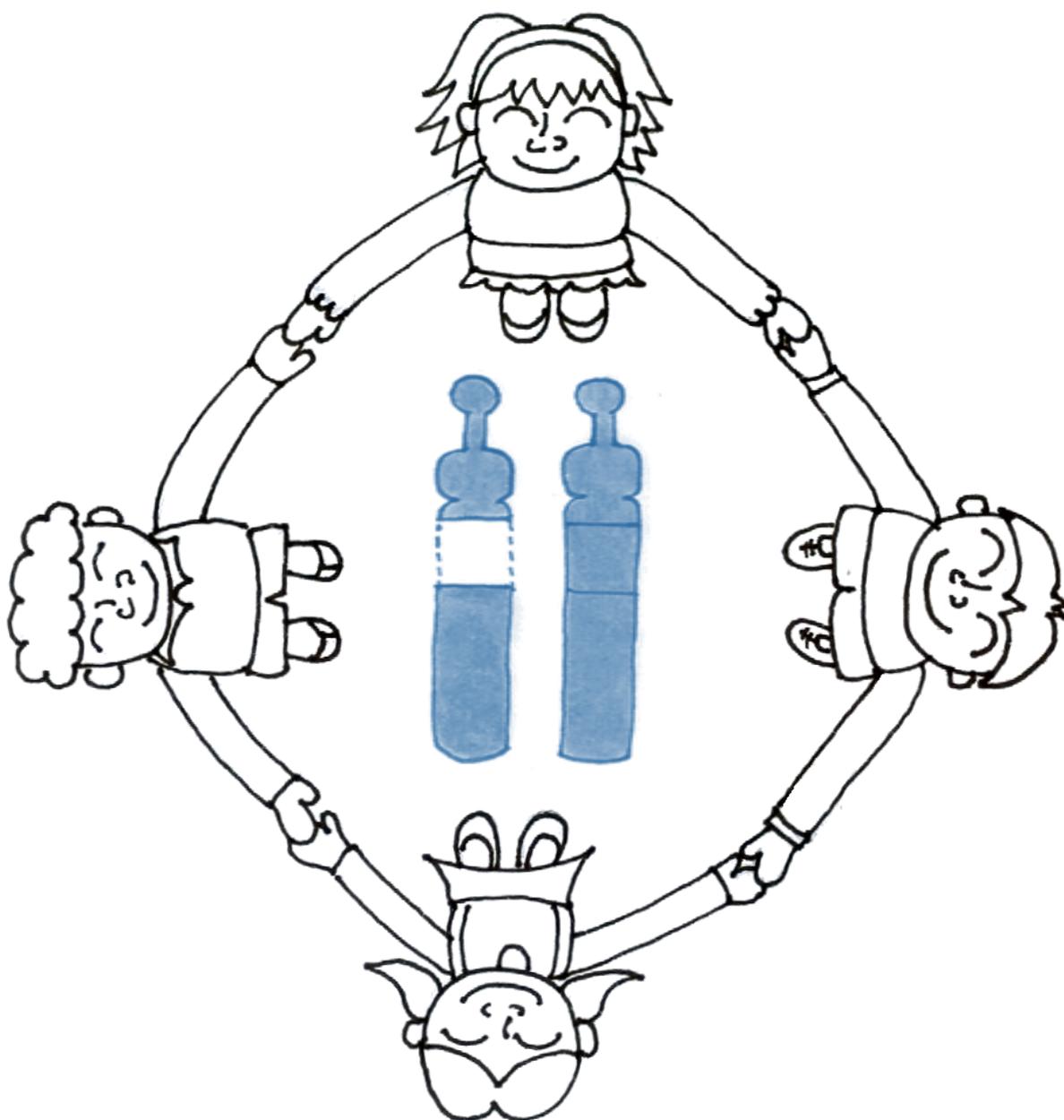


# SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2: O QUE EU PRECISO SABER?



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

É uma síndrome que ocorre em pessoas com falta de parte da [informação genética](#) do seu cromossomo 22.

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

- **Síndrome de DiGeorge**
- **Síndrome Velocardiofacial**

## O QUE É INFORMAÇÃO GENÉTICA?

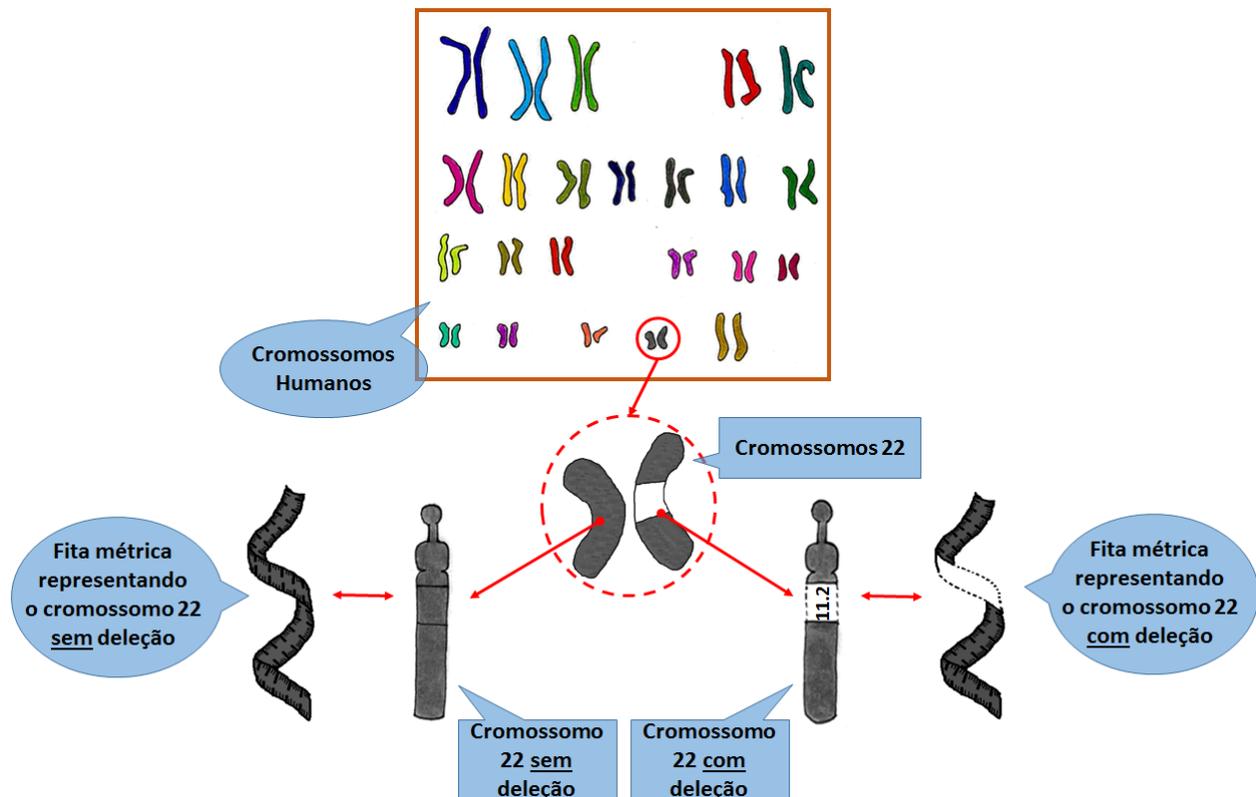
O que torna uma pessoa diferente da outra é a [informação genética](#) (**DNA**) que ela carrega dentro de suas [células](#). Toda a informação genética de uma pessoa (todo o seu **DNA**) está organizada na forma de [cromossomos](#).

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

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 faltassem alguns centímetros em uma das “fitas métricas”. 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).

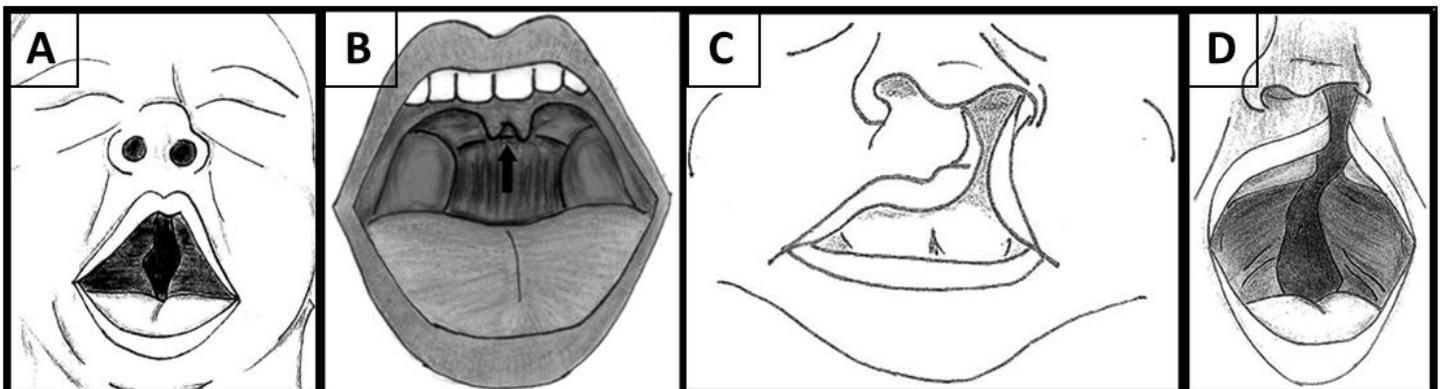
**Figura 2: Ilustração baseada em fotos de pessoas com a Síndrome de deleção 22q11.2.**



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?

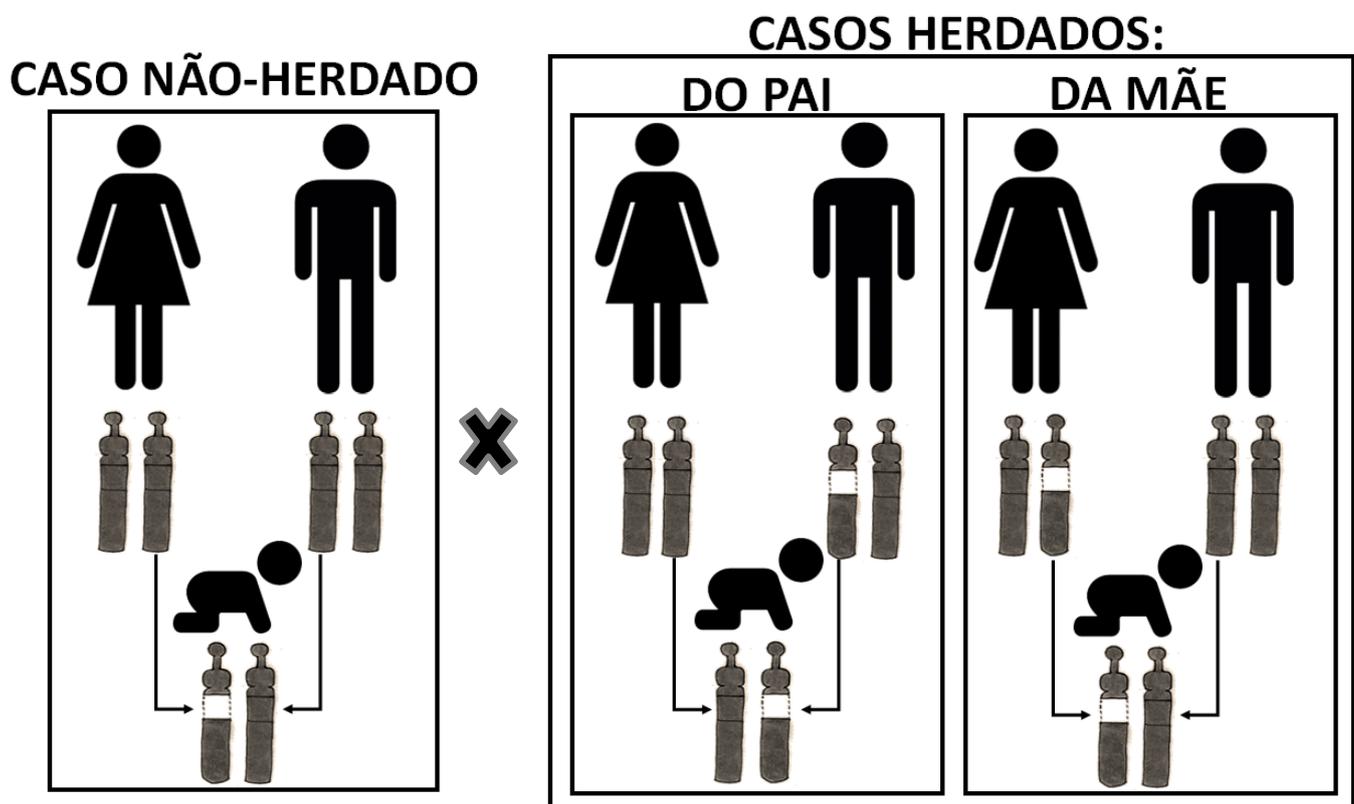
Para ter certeza que uma pessoa tem essa síndrome é preciso realizar alguns exames de laboratório. Isso é necessário porque os sinais e sintomas da síndrome são bem variados, o que dificulta o [diagnóstico clínico](#) (apenas com a avaliação do médico). Por isso, o médico deve pedir o teste de laboratório, que é feito com sangue. Nele, observa-se a quantidade de material do cromossomo 22, como se observasse 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 nervosismo, 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.

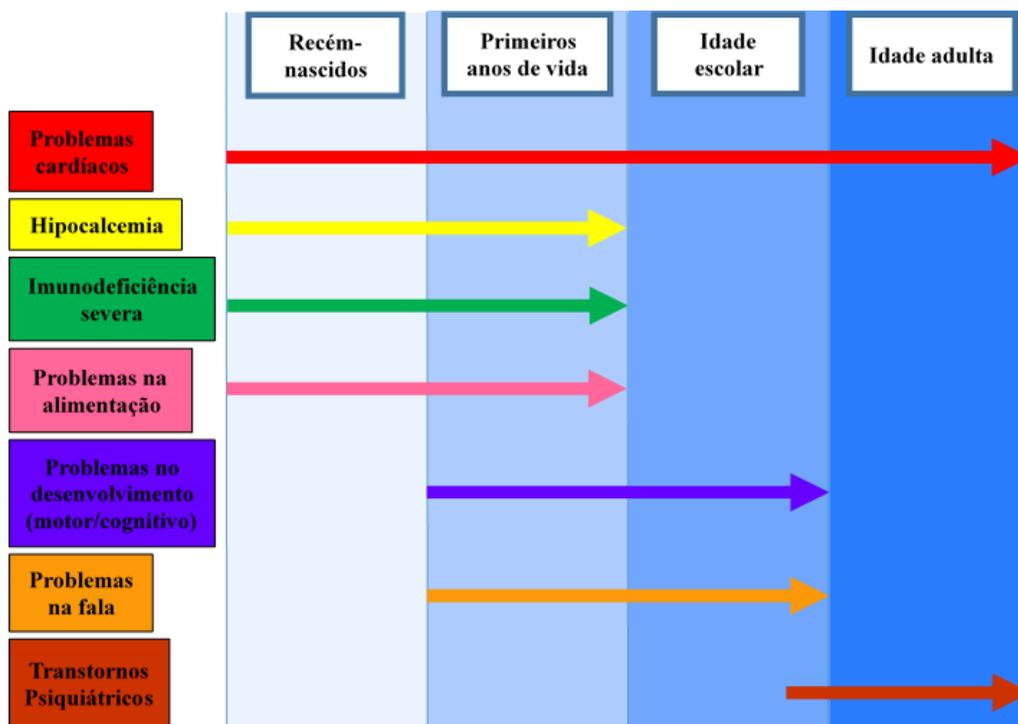
**Observação:** Este risco precisa ser avaliado em cada família em uma consulta de [aconselhamento genético](#). Nela, além do risco, o especialista vai verificar outros fatores genéticos importantes e realizar uma orientação específica para os pais e irmãos.

## 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);
- Têm 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 no desenvolvimento da criança, assim como os profissionais que trabalham no apoio para aprendizagem (psicopedagogia e terapeuta ocupacional, por exemplo).**

## **PRINCIPAIS PROBLEMAS DE SAÚDE ASSOCIADOS À SD22q11.2**

### **1. PROBLEMAS CARDÍACOS:**

- Mesmo que uma criança não tenha um defeito cardíaco conhecido, como cerca de 70% das pessoas com essa síndrome apresentam problemas cardíacos, a avaliação cardiológica é indicada em todos os casos. Embora a probabilidade de encontrar um problema anteriormente não reconhecido seja baixa.
- As alterações mais comuns são: Tetralogia de Fallot, defeito na parede interventricular/interatrial, interrupção do arco aórtico e Truncus arteriosus. Outros defeitos também podem ocorrer. Alguns defeitos mais graves podem ser diagnosticados durante o pré-natal ou logo após o nascimento.
- Falta de ar, levando os lábios a ficarem arroxeados (cianose), podem ser um indicativo de doença cardíaca que necessita de um tratamento imediato.

- Bebês que suam muito durante a amamentação ou mostram sinais de falta de ar e crianças que apresentam cansaço aos pequenos esforços, palpitações, desmaios frequentes e (ou) pulso com ritmo alterado, podem estar apresentando sinais de que o coração não está funcionando bem.

## **2. DEFEITOS NA BOCA:**

- Alteração visível no céu da boca, conhecida como fenda palatal, é frequente entre os portadores da síndrome. Fendas labiais (lábio leporino) são raras, mas também podem acontecer. Nesses casos, a correção cirúrgica é necessária não apenas por estética, mas principalmente para garantir uma melhor qualidade de vida.
- Crianças com a síndrome devem consultar um médico otorrinolaringologista mesmo se não apresentarem defeitos visíveis no céu da boca, pois podem apresentar alterações como incompetência/insuficiência velofaríngea ou fenda palatal submucosa, que causam, por exemplo, voz anasalada e engasgos frequentes.
- A consulta com fonoaudiólogo para avaliar a voz, a articulação da fala e a alimentação é importante para decidir sobre a necessidade de intervenção terapêutica.
- Alterações da arcada dentária, como dentição incompleta, atraso no desenvolvimento dos dentes e malformações dentárias também estão descritas nesta síndrome. Por isso, acompanhamento com dentistas também é importante.

## **3. PROBLEMAS IMUNOLÓGICOS:**

- Muitos recém-nascidos com a síndrome apresentam problemas no sistema imunológico, que é responsável pela defesa do corpo e, por isso, podem apresentar infecções de repetição, sendo mais comum as de vias aéreas.
- A maioria das crianças supera esse problema após os primeiros anos de vida, mas alguns deles continuam a ter problemas durante toda a infância e na idade adulta.

- Entre 75-80% dos portadores da deleção apresentam diminuição dos linfócitos T, que são células importantes para a defesa do organismo. Baixos níveis de IgA e IgM são mais comuns em portadores da síndrome do que em outras crianças da mesma idade.
- Crianças com infecções de repetição devem fazer uma avaliação com um imunologista, médico que cuida do sistema imune, para determinar o tratamento que pode ser feito ou hábitos que podem ser mudados para evitar ou diminuir as infecções.
- O uso de vacina com partículas virais vivas, porém atenuadas, não parece causar risco para portadores com leve deficiência imunológica. Porém, é importante conversar com o médico para saber mais orientações a respeito disso.
- Alguns pacientes (cerca de 1%) podem nascer sem timo, um órgão importante para produção das células de defesa (linfócitos T), o que causa uma ausência dessas células no organismo. Nestes casos a deficiência imunológica é muito mais grave e os cuidados específicos devem se iniciar assim que diagnosticada.
- Algumas doenças auto-imunes podem ocorrer em pessoas com essa síndrome, como a artrite idiopática juvenil e as citopenias auto-imunes. Isso também está relacionado a alterações na defesa do organismo.

#### **4. ATRASO NO DESENVOLVIMENTO:**

- As crianças podem ter atrasos em seus marcos de desenvolvimento (como firmar a cabeça, sentar, andar, falar) e podem se beneficiar de intervenção precoce, como fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional.
- É importante fazer um acompanhamento regular com pediatra para realizar testes de desenvolvimento. Se a criança estiver atrasada em todas as áreas, as intervenções apropriadas são recomendadas.
- Pessoas com a síndrome podem apresentar dificuldades com o aprendizado e ter desempenho menor que os colegas. O importante é que eles sejam sempre estimulados e que tenham o apoio de psicopedagogos.
- Deficiência intelectual grave é menos comum, mas pode acontecer em alguns casos.

## 5. PROBLEMAS PSIQUIÁTRICOS:

- Problemas de saúde mental, incluindo ansiedade, hiperatividade e outras doenças psiquiátricas, são comuns em pessoas com a SD22q11.2.
- Estes podem começar na infância, mas mais frequentemente durante a adolescência ou fase adulta.
- Alterações no pensamento, emoções, padrões de sono e comportamento podem ser sinais iniciais.
- As mudanças no comportamento, por exemplo, socialmente com amigos e familiares, e na escola, em casa ou no trabalho podem indicar a necessidade de atendimento psiquiátrico.
- Ansiedade e depressão são os problemas psiquiátricos mais comuns. Outros exemplos de doenças psiquiátricas que podem ocorrer, são: esquizofrenia, fobias e compulsões.
- Evitar álcool e outras drogas (ex.: maconha) e ter uma vida saudável, com atividade física e boa alimentação, são medidas importantes para reduzir o risco de problemas psiquiátricos.
- Doenças psiquiátricas são condições tratáveis. O diagnóstico precoce e o gerenciamento efetivo colaboram para o bem-estar e inserção social do indivíduo com essa síndrome.

### O ADOLESCENTE/ ADULTO COM A SD22q11.2

- Os principais problemas enfrentados pelas pessoas com essa síndrome na adolescência e fase adulta são relacionados à dificuldade de aprendizagem, problemas de relacionamento social e sexual, problemas psiquiátricos e problemas financeiros.
- É importante que o adolescente e o adulto com a SD22q11.2 saibam sobre a síndrome e tirem todas as suas dúvidas com os familiares e profissionais da saúde.
- Pessoas com a síndrome podem apresentar desejos sexuais a partir da adolescência. É importante conversar abertamente sobre o tema e informar sobre métodos

contraceptivos. Isto pode ser desafiador, não só pela fase da adolescência, mas também devido ao déficit intelectual que pode estar presente. Isto também pode influenciar na compreensão dos riscos de transmissão da SD22q11.2 para os filhos. Orientação com médico geneticista, geralmente na presença de um responsável legal, é uma medida recomendável.

- A maioria dos adultos é capaz de se inserir no mercado de trabalho e aprender algum ofício. Isso é facilitado quando há um estímulo e auxílio para isso.
- Cuidados médicos podem ser necessários em todas as fases de vida. Por isso, os adolescentes e adultos não devem deixar de fazer os acompanhamentos médicos necessários, de acordo com as prioridades de cada um.
- Jovens e adultos podem apresentar baixos níveis de cálcio, constipação e/ou problemas com o seu peso. Os hábitos alimentares saudáveis são, portanto, importantes, sendo necessário, em algumas vezes, orientação nutricional.

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

[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)

## 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](mailto: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:

