

Avaliação dos dados antropométricos de pacientes brasileiros com a Síndrome de Deleção do Cromossomo 22q11.2.

Ana M.H. Moura*, Elaine L. Mendes, Josiane de Souza, Ana C. Xavier, Têmis M. Felix, Agnes C. Fett-Conte, Ilária C. Sgardiolli, Roberta M.V. Aquino, Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes, Târsis P. Vieira, e outros contribuidores do Projeto Cranio-Face Brasil.

Resumo

A síndrome de deleção 22q11.2 (SD22q11.2) é a deleção cromossômica mais comum na espécie humana, tem diversos sinais clínicos associados, incluindo atraso de crescimento, principalmente nos primeiros anos de vida. Este trabalho comparou os dados antropométricos de 100 pacientes com a SD22q11.2 com uma curva de referência da população e com uma curva adaptada para pacientes com essa condição. Foi observada a importância de se utilizar as curvas adaptadas para acompanhar o crescimento dos pacientes com esta síndrome.

Palavras-chave: Dados antropométricos, Curvas de crescimento, Síndrome de deleção 22q11.2.

Introdução

A síndrome de deleção 22q11.2 (SD22q11.2) ocorre entre 1:3000 – 1:6000 nascidos¹. Diversos sinais e sintomas podem ser encontrados, principalmente: cardiopatias congênitas, malformações palatais, alterações imunológicas e endocrinológicas, atraso do desenvolvimento, déficits cognitivos e doenças neuropsiquiátricas². Também é comum baixa estatura, principalmente nos primeiros anos de vida³. A restrição no crescimento pode decorrer das diversas comorbidades, como dificuldade para se alimentar, cardiopatias e imunodeficiência⁴. Recentemente, curvas antropométricas (peso, estatura, perímetro cefálico e IMC) adaptadas para pessoas com a SD22q11.2 foram publicadas³, permitindo identificar os indivíduos que têm déficits de crescimento mais grave do que seria esperado para esta condição. O objetivo deste trabalho foi comparar dados antropométricos, ao diagnóstico, de 100 pacientes com SD22q11.2 da Base de Dados do Projeto Cranio-Face Brasil com as curvas padrão da população e com as curvas específicas para pacientes com a SD22q11.2. Além disso, avaliar se existe relação entre os dados de altura ou peso desses pacientes com algum sinal clínico apresentado pelos mesmos.

Resultados e Discussão

Os dados antropométricos ao diagnóstico foram avaliados de acordo com os percentis (p), usando como referência a curva adaptada para a SD22q11.2³ e a curva padrão da população⁵. Com relação ao peso, 26,7% pacientes (23/86) estavam abaixo de p2 quando utilizada a curva padrão da população. Já com a curva adaptada aproximadamente 7% (6/86) se mantiveram abaixo de p2. 4,7% (4/86) apresentaram peso >p98 na curva padrão, e com a curva adaptada, 3,5% (3/86) se mantiveram acima de p98. Os demais pacientes se mantiveram entre os p2 e p98. Com relação ao comprimento dos pacientes, quando utilizada a curva padrão, 37,2% (32/86) estavam abaixo de p2. Ao utilizar a curva adaptada, apenas 7% (6/86) se mantiveram abaixo de p2. 3,5% (3/86) apresentaram comprimento >p98 na curva padrão e 8,14% (7/86) tiveram comprimento >p98 na curva adaptada. Com relação ao perímetro cefálico (PC), 39% (32/82) estavam abaixo de p2 na curva padrão. Ao usar a curva adaptada, 7,3%

(6/82) se mantiveram abaixo de p2. 1,22% (1/82) apresentou PC>p98 utilizando a curva padrão. Quando utilizado a curva adaptada, 6,1% (5/82) passaram a ter PC>p98. Dos seis pacientes que se mantiveram com peso ≤ p2 na curva adaptada, cinco apresentavam malformações cardíacas congênitas, três apresentavam alterações imunológicas (ex.: Hipoplasia tímica e Leucopenia) e dois apresentavam alterações endocrinológicas (hipoparatiroidismo e hipocalcemia no período neonatal). Dos seis pacientes que se mantiveram com comprimento ≤ p2 na curva adaptada, cinco apresentaram malformações cardíacas congênitas, dois hipoplasia tímica e três alterações endocrinológicas (hipotireoidismo, hipoparatiroidismo e hipocalcemia no período neonatal). Dos seis pacientes com PC ≤ p2 na curva adaptada, havia cinco com atraso do DNPM, quatro com malformações cardíacas congênitas, dois com anomalia comprovada do sistema nervoso central, cinco com sintomas sugestivos de alteração imunológica, incluindo três com alterações confirmadas (hipoplasia tímica, deficiência de IgA e púrpura trombocitopênica) e três com deficiência auditiva.

Conclusões

Foi observada a importância de se utilizar as curvas adaptadas para acompanhar o crescimento dos pacientes com esta síndrome. Os pacientes que se mantiveram abaixo do percentil dois da curva adaptada apresentavam múltiplas comorbidades que podem estar associados ao atraso do crescimento.

¹McDonald-McGinn, DM, Sullivan, KE. Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *Medicine* (Baltimore). 2011; 90(1):1-18.

² McDonald-McGinn, DM, et al. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2015 Nov 19;1:15071.

³ Tarquinio DC, Jones MC, Jones KL, Bird LM. 2012. Growth charts for 22q11 deletion syndrome. *Am J Med Genet Part A* 158A:2672–2681.

⁴ Levy-Shraga Y, Gothelf D, Goichberg Z, et al. Growth characteristics and endocrine abnormalities in 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet Part A*. 2017;9999:1–8.

⁵ Cole TJ, Freeman JV, Preece MA. 1998. British 1990 growth reference centiles for weight, height, body mass index and head circumference fitted by maximum penalized likelihood. *Stat Med* 17:407–429.