

- **Quais exames podem identificar a deleção e onde eles podem ser realizados?**

Os exames descritos abaixo estão disponíveis em diversos laboratórios particulares do país, que realizam testes genéticos. **Há cobertura obrigatória pelos planos de saúde** tanto para as pessoas que tiveram uma suspeita clínica da síndrome, como para os pais do portador da deleção. Até o momento, ainda não há cobertura regular desses exames pelo Sistema Único de Saúde (SUS), mas alguns centros de pesquisa realizam o exame gratuitamente. O seu médico é quem deve solicitar a realização do exame e explicar os resultados.

- FISH (Hibridização *in situ* com fluorescência) com sonda específica para a região 22q11.2
- MLPA específico para a região 22q11.2 (do inglês *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*)
- CGH-array ou SNP-array

**Observações:**

- Os testes são diferentes. É importante saber qual foi o teste utilizado na confirmação (ou não), da suspeita clínica da síndrome, pois em alguns casos, mais de um exame pode ser necessário.
- O exame de cariótipo não detecta a maioria dos casos dessa deleção, ou seja, se o exame de cariótipo for normal não significa que a pessoa não tem a síndrome.
- Para confirmar o diagnóstico dessa síndrome é indicada a realização dos exames de FISH ou MLPA. Se esses forem negativos, há indicação da realização do exame de CGH-array ou SNP-array.

• **CUIDADOS DE SAÚDE PARA QUEM TEM ESSA SÍNDROME, A CRITÉRIO DO PEDIATRA:**

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <b>Recomendações gerais</b> | Monitorar o crescimento frequentemente até dois anos de vida e, após esta idade, fazer medidas anualmente. A desaceleração do crescimento deve ser investigada inclusive com exames da tireoide e dosagens de hormônio de crescimento. |
|                             | Fazer exames para avaliação do coração depois de diagnosticado a síndrome (independentemente da idade do portador).  |
|                             | Após os 4 anos de idade, solicitar radiografia de coluna para avaliação de possíveis malformações, e repeti-la periodicamente, para monitoramento de escoliose.  |
|                             | Fazer exames para avaliar a visão após diagnóstico e, depois, de ano em ano.   |
|                             | Fazer desde cedo acompanhamentos com fisioterapeuta, fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional e psicopedagogo.   |
|                             | Portadores que apresentem qualquer sintoma de distúrbio psiquiátrico devem ser prontamente encaminhados ao especialista.   |

|                   | <b>Condição</b>                                | <b>Indicações</b>  |
|-------------------|--|--|
| <b>Portadores</b> | <b>Com problemas no palato</b>                 | Realizar investigação auditiva logo após ao nascimento e uma segunda por volta dos cinco anos de idade.  |
|                   |  | Escovar bem os dentes e realizar tratamentos para evitar cáries e para prevenir infecções bacterianas devido à má conservação dos dentes.                                      |
|                   | <b>Com problemas hormonais</b>                 | Monitorar o nível de cálcio a cada 3 meses na infância e anualmente na idade adulta.   |
|                   |  | Fazer suplementação de cálcio e vitamina D e monitorar os níveis desses nutrientes principalmente em pacientes com problemas renais.   |
|                   |  | Monitorar periodicamente a função da tireoide e fazer tratamento com remédios caso necessário.   |
|                   | <b>Com deficiência no sistema imunológico</b>  | Aqueles com linfócitos T muito baixos ou ausentes necessitam de transplante de células hematopoiéticas (células capazes de gerar as células do sangue) ou transplante de timo. |
|                   |  | Evitar uso excessivo de antibióticos para prevenir o desenvolvimento de infecções oportunistas.  |
|                   | <b>Crianças com dificuldade de alimentação</b> | Usar mamadeiras apropriadas e espessantes alimentares.   |
|                   |  | Usar sonda nasogástrica ou realizar gastrostomia quando necessário.  |