



## Polidactilia em recém nascido com Síndrome de DiGeorge

Andreia Francisco<sup>1</sup>, Ana M. Teixeira<sup>2</sup>, Isabel Mendes Gaspar<sup>2</sup>, Rui Anjos<sup>2</sup>

Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Cruz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

A síndrome de DiGeorge/síndrome da deleção 22q11.2<sup>1,2</sup> é caracterizada por um largo espectro de anomalias que incluem cardiopatia congénita, insuficiência velo-faríngea, imunodeficiência primária, alterações endócrinas, dificuldade de aprendizagem, alterações psiquiátricas e anomalias faciais minor<sup>3</sup>. A polidactilia é uma anomalia rara nesta síndrome<sup>4,5</sup>, não havendo descritos casos de polidactilia pós-axial em três membros.

Apresentamos o caso de uma recém nascida prematura (35 semanas) com baixo peso ao nascer, filha de pais jovens não consanguíneos, com o achado de sopro cardíaco no primeiro dia de vida. A face apresentava fissuras palpebrais pequenas, filtro curto, boca pequena, micrognatismo e pavilhões auriculares com baixa implantação. Adicionalmente tinha polidactilia pós-axial bilateral dos membros superiores e polidactilia do membro inferior esquerdo (Figuras 1 e 2). O ecocardiograma transtorácico mostrou interrupção do arco aórtico do tipo B com comunicação interventricular e canal arterial patente. A telerradiografia de tórax era sugestiva de timo hipoplásico, confirmado cirurgicamente. A análise cromossómica dos linfócitos do sangue periférico revelou um cariótipo 46,XX e a hibridização *in situ* por fluorescência (FISH) demonstrou a presença da microdeleção 22q11.2.



Figura 1 – Polidactilia bilateral pós-axial dos membros superiores

Alerta-se para a possibilidade da polidactilia associada a doença cardíaca conotruncal poder fazer parte do espectro do Síndrome de DiGeorge/ deleção 22q11.2.



Figura 2 – Polidactilia pós-axial do membro inferior esquerdo

**Palavras-chave:** Síndrome de DiGeorge, deleção 22q11; polidactilia; cardiopatia

*Acta Pediatr Port* 2012;43(4):177-8

### Referências

1. Wilson DI, Cross IE, Goodship JA, Brown J, Scambler PJ, Bain HH, T, *et al.* A prospective cytogenetic study of 36 cases of DiGeorge syndrome. *Am J Hum Genet* 1992;51:957-63.
2. Igra V, Irwin CE. Theories of Adolescent Risk-Taking Behavior. In: McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Low D. What's in a name? The 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet* 1997;72:247-9.
3. Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H, *et al.* Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. *J Med Genet* 1997; 34:798-804.

Recebido: 08.07.2012  
Aceite: 14.08.2012

**Correspondência:**  
Andreia Francisco  
andreia.francisco@gmail.com

4. Cormier-Daire V, Iserin L, Theophile D, Sidi D, Vervel C, Padovani JP, et al. Upper limb malformations in Di George Syndrome. *Am J Med Genet* 1995; 56:39-41.
5. Ming JE, McDonald-McGinn DM, Megerian TE, Driscoll DA, Elias ER, Russell BM, et al. Skeletal anomalies and deformities in patients with deletions of 22q11. *Am J Med Genet* 1997;72:210-5