



## ASPECTOS CLÍNICOS E IMUNOLÓGICOS DA SÍNDROME DIGEORGE NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

ISADORA LOUISE SANTOS CONCEIÇÃO; BRUNA DE CASTRO VELOSO; NADIA REGINA STEFANINE

**Introdução:** A Síndrome DiGeorge (DGS) é uma doença congênita consequente de microdeleção na região cromossômica 22q11.2, com haploinsuficiência de genes localizados nesse locus, sobretudo, do gene TBX1 que participa da morfogênese da estrutura cervicofacial, de artérias miocárdicas, do timo e das glândulas paratireoides. Essa deleção está associada a uma diversidade de fenótipos com variância conforme genética e idade e à expressão predominante de sinais e sintomas na primeira infância. **Objetivo:** Discutir as principais características clínicas e imunológicas da DGS na população, com ênfase nas crianças. **Materiais e Métodos:** Realizou-se uma revisão de literatura direcionada pela aplicação da estratégia PICOS, a partir da busca avançada nas bases de dados PubMed, BVS e Orphanet utilizando os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS/MeSH): “Digeorge Syndrome”, “Child”, “Sings and Symptoms” e “Systematic review”, com o uso do operador booleano AND. Os critérios de inclusão foram: recorte temporal entre 2013-2023 e artigos de revisões sistemáticas completos e publicados em inglês, português ou espanhol. Os critérios de exclusão foram: relatos de casos e trabalhos com abordagem da DGS apenas em adultos. **Resultados:** Foram encontrados 18 artigos, sendo excluídos 2 pelo não enquadramento nos critérios da metodologia. Dos 16 artigos restantes, 11 elencaram como principais manifestações clínicas da DGS nas populações adulta e infantil: hipoplasia/aplasia tímica, hipoparatiroidismo, hipocalcemia, anomalias cardíacas e palatinas, dismorfismos craniofaciais, disfunções gastrointestinais e velofaríngeas; 10 discutiram sobre distúrbios neurocognitivos na DGS, com predominância de atrasos de desenvolvimento, Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDAH), ansiedade, transtornos de humor e Transtorno do Espectro Autista (TEA) em crianças. Além disso, 10 artigos discutiram sobre a imunodeficiência primária característica da DGS, enfatizando a influência da redução de células T periféricas circulantes na vulnerabilização da recorrência de infecções microbianas entre as crianças portadoras da síndrome. **Conclusão:** A DGS é uma das principais representantes dos erros inatos da imunidade, sendo caracterizada tanto pela produção deficiente de células T extratímicas quanto pela diversidade clínica entre os pacientes, com ausência de sinais patognomônicos, o que dificulta o diagnóstico e reforça a importância da triagem neonatal para o rastreio precoce da doença.

Palavras-chave: **CRIANÇA; IMUNIDADE; DOENÇA**