



IMUNODEFICIÊNCIA CAUSADA PELA SÍNDROME DIGEORGE E SUAS REVERBERAÇÕES SISTÊMICAS

JOÃO VICTOR FERNANDES FEITOSA; GUILHERME GOMES SIQUEIRA; BEATRIZ COSTA SOARES DE ALBUQUERQUE; KAUE LOUZEIRO WILLERS; GUSTAVO CAMILO DE MORAIS

Introdução: A síndrome de deleção do cromossomo 22q11.2, mais conhecida como síndrome DiGeorge, envolve defeitos nas células T e é a síndrome de microdeleção mais comum entre humanos. Caracterizada por demonstrar falhas no sistema imunológico, o portador da síndrome pode ter a ausência parcial ou completa do timo, potencializando a suscetibilidade a infecções e doenças autoimunes, além de cardiopatias congênitas e hipoparatiroidismo. Por se tratar de disfunções nas células T, a representação clínica da doença é diversa quanto às manifestações imunológicas, podendo acarretar em variadas consequências sistêmicas. **Objetivo:** Compreender as repercussões sistêmicas da síndrome DiGeorge e suas manifestações clínicas. **Metodologia:** uma revisão de literatura com base em referencial teórico indexado, por meio da consulta aos bancos de dados PubMed e SciELO, abrangendo o período de 2020 a 2025 como critério de inclusão, bem como a utilização de artigos os quais tratavam do assunto referido, com os descritores “cromossomo 22q11.2”, “síndrome de DiGeorge” e “aspectos patológicos”, sendo excluídos artigos fora do foco da pesquisa. **Resultados:** Estudos mostraram que indivíduos na presença da Síndrome DiGeorge têm, devido a involução tímica, as contagens de células T com um declínio nos primeiros 1 a 2 anos de vida. Em divergência a pacientes com Síndrome DiGeorge completa, na doença de caráter parcial características semelhantes a outros com controles saudáveis a depender de seu nível de manifestação podem ser analisadas, explicadas por um mecanismo de compensação homeostática. No entanto, perspectivas numéricas dessas células de defesa tendem a diminuir na proporção em que características fenotípicas atípicas se apresentam, como hipocalcemia, anormalidades palatais e manifestações de cardiopatias congênitas. Não obstante, IgM baixa é o defeito mais comum em pacientes adultos com 22q11.2DS. **Conclusão:** Em síntese, destaca-se que os déficits imunológicos, provocados pela Síndrome DiGeorge são fatores de risco para infecção recorrente, no entanto, características não imunológicas também aumentam o risco de infecções. Quanto ao estado imunológico, o reconhecimento precoce pode ajudar na profilaxia antibiótica e na reposição de anticorpos. Por fim, recursos formais são necessários para o tratamento da doença imunológica, principalmente quando se trata de diagnóstico precoce.

Palavras-chave: **HIPOPLASIA; CROMOSSOMOPATIA; PATOLOGIA**