



***RASTREAMENTO DA DELEÇÃO 22Q11 EM INDIVÍDUOS COM ESPECTRO  
PSICÓTICO.***

**Ana Cecilia Novaes de Oliveira <sup>1</sup>**

**Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros <sup>2</sup>**

**RESUMO**

Pacientes com a microdeleção 22q11.2 apresentam risco elevado para manifestações neuropsiquiátricas, especialmente as psicoses; cerca de 25% a 30% dos indivíduos desenvolvem esquizofrenia; e 0,3% a 2% dos pacientes esquizofrênicos apresentam a deleção 22q11.2. Com o objetivo de investigar a frequência de deleção 22q11 entre pacientes com espectro psicótico atendidos na cidade de Campina Grande, foram selecionados por médico psiquiatra quarenta e um pacientes cuja avaliação clínica comprovou a presença de distúrbios psiquiátricos do espectro psicótico. Foi realizada a investigação da presença de hemizigose da deleção 22q11.2 nesses pacientes selecionados em amostra de sangue através da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR). Foi observada evidência molecular da microdeleção 22q11.2 em 1/41 (2,4%) indivíduos avaliados. Conclui-se assim que a frequência da microdeleção 22q11.2 entre os pacientes com espectro psicótico estudados corroborou com dados da literatura e fortaleceu a relação desta microdeleção nos mecanismos fisiopatológicos intrinsecamente envolvidos no fenótipo psicótico, com destaque para a esquizofrenia. Além disto, por se tratar de uma síndrome de herança autossômica dominante, com possibilidade de 50% de ser transmitida aos descendentes, o diagnóstico possibilita o aconselhamento genético e os cuidados médicos inerentes à síndrome.

**Palavras-chave:** síndrome de DiGeorge, psicoses.

---

<sup>1</sup>Graduada em Medicina, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: amione\_no@hotmail.com

<sup>2</sup>Graduação em Medicina – UFPB, Doutora, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com

## ***22q11 DELETION SCREENING IN INDIVIDUALS WITH PSYCHOTIC SPECTRUM.***

### **ABSTRACT**

Patients with 22q11.2 microdeletion exhibit high risks of neuro-psychiatric manifestations, especially psychosis; around 25% to 30% of individuals develop schizophrenia; and 0,3% to 2% of schizophrenic patients present de 22q11.2 deletion. With the goal to investigate the frequency of 22q11.2 deletion among patients with psychotic spectrum attended at Campina Grande city, it was selected by psychiatrist forty one patients whose clinical evaluation proved the presence of psychiatric disorder of psychotic spectrum. It was performed the investigation of the hemizigose in critical region of 22 chromosome (22q11.2 deletion) among these selected patients in blood sample via Polymerase Chain Reaction (PCR). It was detected molecular evidence of 22q11.2 microdeletion in 1/41 (2,4%) evaluated individuals. Deduces so that the frequency of 22q11.2 microdeletion among the studied patients with psychotic spectrum corroborated data presented by literature, fortifying the relation of this microdeletion in physiopathologic mechanisms involved in psychotic phenotype, with highlight in schizophrenia. Besides, being a autosomal dominant inheritance syndrome, with 50% possibility of being transmitted to descendant, the diagnosis make possible the genitcal counseling and medical care inherent to the syndrome.

**Keywords:** DiGeorge syndrome, psychosis.