

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Stuve Wiedemann

Autores: PATRICIA PRADO DURANTE (CENTRO NEONATAL DO INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO, SÃO PAULO, SP), JÉSSICA SOUZA SANTOS, AMANDA RUBINO LOTTO, LUCAS HIRANO ARRUDA MORAES, ROBERTA BERARDI, DANIELA MATOS FIOREZZANO, DÉBORA ROMEO BERTOLA, MÁRIO VITOR CALDEIRÃO PAGOTTO, CHONG AE KIM, MARIA AUGUSTA BENTO CICARONI GIBELLI, ROSSANA PULCINELI VIEIRA FRANCISCO, WERTHER BRUNOW DE CARVALHO

Resumo: Introdução: Síndrome de Stuve-Wiedemann, doença rara, autossômica recessiva, caracterizada por displasia esquelética e alterações autonômicas. A maioria dos casos descritos ocorre no período neonatal, com maior taxa de mortalidade. Descrição do Caso: Mãe 32 anos, tercigesta, 2 partos, hígida, consanguinidade (primos de primeiro grau) com pais também consanguíneos. 2 filhos hígidos. Ultrassom morfológico: feto com displasia esquelética não letal. Recém-nascido pré-termo tardio, adequado para a idade gestacional, masculino, Peso de nascimento 2354g, APGAR 2/8/9. Ao exame: arqueamento de membros, macrocrania, camptodactilia em dedos de mãos bilateral e deformidade de articulação de punhos e tornozelos. Apresentou quadro respiratório arrastado, necessitando de suporte ventilatório invasivo, posteriormente cateter de alto fluxo e próximo aos 5 meses, cateter nasal de oxigênio. Com 4 meses apresentou quadros de distermia, associados a 2 episódios de sepse tardia, porém, após término do tratamento não houve melhora. Aventada hipótese de imunodeficiência, porém, triagem imunológica normal. Devido hipertermia recorrente, taquicardia, hipertensão, sudorese, hipertonía e período de agitação intensa feito diagnóstico de disautonomia, recebeu tratamento com propranolol, clonidina e gabapentina, com controle das crises. Durante período de internação apresentou disfagia e necessidade de nutrição enteral via cânula orogástrica. Mediante evolução clínica, achados clínicos e imagem radiológicas, realizada avaliação endocrinológica, que descartou hipótese primária de displasia esquelética. Colhido exoma: positivo para Síndrome de Stuve-Wiedemann, com presença de deleção em homozigose no Gene leukemia inhibitory factor receptor (LIFR). Paciente recebeu alta hospitalar com 6 meses, com dieta via cânula orogástrica, cateter de oxigênio 0,1l/min, e medicações para disautonomia. Seguiu acompanhamento multidisciplinar no ambulatório com Geneticista, Pediatra, Neurologista, Fisiatra, Fisioterapeuta, Fonoaudiólogo e Pneumologista. Discussão: A síndrome de Stuve-Wiedemann é uma doença genética rara, causada pela alteração do gene 5p13.1, o qual codifica a proteína LIFR, cursa com alterações esqueléticas e autonômicas. A maior taxa de mortalidade encontra-se no período neonatal e o prognóstico é ruim. Mais pesquisas são necessárias para entender melhor a fisiopatologia e alterações genéticas envolvidas, assim como tratamentos específicos. Conclusão: Deve-se considerar a Síndrome de Stuve-Wiedemann como diagnóstico diferencial em paciente com quadro pulmonar arrastado acompanhado de disautonomias e alterações esqueléticas.