



27º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
HOTEL WINDSOR OCEANICO BARRA - Rio de Janeiro - RJ
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2025

19 a 22
de novembro

Hotel Windsor Oceanico Barra
R. Martinho de Mesquita, 129 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Denys-Drash Neonatal - Um Relato De Caso

Autores: FABIANA COSTA MENEZES (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ANDREA LUCIA CORSO (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ROBERTA AMARAL BERTÃO (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), BIANCA CHASSOT BENINCASA (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), GABRIELA SCHOLER TRINDADE (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MILENI MACHADO WERLANG (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), CLARICE BEATRIZ GIACOMINI (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), FRANCISCO KALLFELZ DA COSTA (FACULDADE DE MEDICINA - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), LUCIANA FRIEDRICH (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), EDUARDO CORREA COSTA (SERVIÇO DE CIRURGIA PEDIÁTRICA - HOSPITAL D CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), TATIANA PRADE HEMESATH (SERVIÇO DE PSICOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), CARLA DI GIORGIO (SERVIÇO DE NEFROLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), OSALDO ARTIGALÁS (SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), LISIANE DALLE MULLE (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MAURÍCIO OBAL COLVERO (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE)

Resumo: Introdução: Síndrome de Denys-Drash (SDD) é uma forma rara da síndrome nefrótica congênita (SNC), definida pela presença no primeiro ano de vida de síndrome nefrótica resistente a corticóide (SNRC), desordem na diferenciação sexual (DDS) e predisposição a Tumor de Wilms, sendo causada por variantes genéticas patogênicas no gene WT1. Alterações nesse gene são responsáveis por 28,5-33% dos casos de SNC e 5,3-15,8% dos casos de SNRC. As alterações renais mais clássicas incluem proteinúria, hipertensão e doença renal crônica. Entre 15-33% dos casos apresentam início precoce e severo do quadro. A DDS inclui um espectro de variações e combinações. A disgenesia gonadal completa, uma forma de DDS na qual indivíduos XY possuem genitália externa feminina, com presença de estruturas Mülllerianas, como útero ou trompas, corresponde a 21% dos pacientes com mutação no WT1.
Objetivos: Recém-nascida a termo, transferida com 4 dias de vida para investigação de DDS. Eco morfológica antenatal com descrição de sexo feminino. Ecografia na internação com presença de estrutura Müllleriana e vagina, mas gônadas inguinais e ausência de folículos, além de rins atroficos. Apresentava proteinúria, hipoalbuminemia, hipertrigliceridemia, hipercalemia e hiperfosfatemia. Cariótipo 46, XY. Devido à DDS com disgenesia gonadal, SNC e insuficiência renal, suspeitou-se de SDD. Realizada laparotomia com gonadectomia pelo risco de neoplasia futura. Optado por manter a estrutura Müllleriana e definição de sexo feminino para registro. Evoluiu com anasarca refratária, sepse tardia, piora progressiva da função renal e falência respiratória com necessidade de ventilação mecânica. Sem condições clínicas para diálise. Reuniões com equipes multidisciplinares e família, optado por cuidados paliativos. Óbito com 17 dias de vida. Exoma identificou uma variante patogênica em heterozigose no gene WT1:c.1405G>A, (p.Asp469Asn).
Metodologia:
Resultados: A SSD é rara e de difícil diagnóstico, devendo a mutação no gene WT1 ser suspeitada em casos de proteinúria persistente associada à anomalia genital. O manejo deve focar em: nefrectomia para prevenção de tumor de Wilms, transplante renal e avaliação de DDS, incluindo manejo e prevenção de gonadoblastoma. Esta paciente apresentou sintomatologia precoce, piorando o prognóstico e a chance de sobrevivida, evoluindo rapidamente para insuficiência renal e óbito.
Conclusão: O diagnóstico genético é fundamental no manejo da SDD, pois variantes no gene WT1 estão associadas a alto risco de insuficiência renal precoce e DDS. O diagnóstico precoce é essencial para evitar o uso de imunossupressores e reduzir as complicações oncológicas. Nefrectomia e transplante renal são possíveis desfechos, e o acompanhamento multidisciplinar é fundamental para o manejo adequado e acompanhamento da família. Pesquisas futuras são essenciais para melhor entender as alterações no gene WT, otimizar o diagnóstico e desenvolver estratégias de tratamento para melhorar o desfecho dos pacientes com esta alteração.