



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 Beckwith-Wiedemann Com Possível Recorrência Familiar: Relato De Caso

Autores: GABRIELA EUSTÁCHIO DALIA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), LUCIANA MARIA DELGADO ROMAGUERA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), RAFAELLA CARDOSO GONZALEZ RODRIGUES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), LEONETH PATRICIA CAETANO GASPAR GUIAS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), BÁRBARA FERREIRA MARINHO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), SANDRA RIOS ALBUQUERQUE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), KELLY KALINE ACIOLI DE MELO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), THAISA DELMONDES BATISTA SOARES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), CELINA DE ALBUQUERQUE LEMOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), ANA CATARINA ANTONINO DE ANDRADE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), ANA GABRIELA SANTOS MARTINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), DAFNE BARCALA COUTINHO DO AMARAL GOMEZ (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), CARMEN LÚCIA GUIMARÃES DE AYMAR (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), ANA DE FÁTIMA DE AZEVEDO FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), THIAGO OLIVEIRA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Beckwith–Wiedemann (BWS) é um distúrbio de imprinting genômico na região 11p15, cuja variabilidade fenotípica inclui hipercrecimento, assimetria de hemicorpos direito e esquerdo, macroglossia, defeitos da parede abdominal, hipoglicemia neonatal e predisposição a tumores. O genótipo pode se correlacionar com o fenótipo, em especial os tumores do tipo neuroblastoma, e recorrência familiar. O diagnóstico pode ser suspeitado e estabelecido no período pré-natal e na vida adulta, sendo mais comum durante o período neonatal e na primeira infância, quando os sintomas tendem a ser mais exuberantes, com incidência estimada de 1:10.340 nascidos vivos.
Objetivos: Paciente do sexo masculino, 1 mês de vida, termo, peso adequado para idade gestacional, nascido de parto cesáreo devido a ultrassonografia fetal que evidenciou onfalocele, placentomegalia e bolha gástrica reduzida, sendo aventada hipótese diagnóstica de BWS por equipe de Medicina Fetal e iniciado acompanhamento da Genética Médica (aconselhamento genético pré-natal). Pela história familiar de recorrência de onfalocele em mãe, tia materna e prima, sem investigação etiológica à época, foi presumida BWS familiar. Durante o internamento neonatal, foram evidenciadas: macrocrania, macroglossia, onfalocele, má rotação intestinal, hipospádia e criptorquidia bilateral. Sem assimetria de hemicorpos relevante. Com 7 dias de vida, realizada correção cirúrgica da onfalocele e apendicectomia profilática com liberação de bandas de Ladd. Ecocardiograma detectou comunicação interventricular muscular mínima sem repercussão, e ultrassonografia pélvica detectou testículos intra-abdominais. Não foi flagrada hipoglicemia no internamento. Pela forte suspeita clínica e familiar, foi iniciado o acompanhamento de BWS, com alfafetoproteína de 15.694ng/ml, ultrassonografia abdominal e laparotomia sem sinais de massas. Evoluiu com desconforto respiratório leve devido a macroglossia, sem indicação cirúrgica por equipe de Otorrinolaringologia, recebendo alta hospitalar para seguimento ambulatorial, em dieta por via oral.
Metodologia:
Resultados: A BWS pode ser causada por diferentes mecanismos moleculares, com variante de ponto no alelo materno do gene CDKN1C ocorrendo na maioria dos casos em que há recorrência, do tipo autossômica dominante. Essa etiologia, porém, corresponde a 5% dos casos. A análise genética da família, para esclarecimento do mecanismo molecular e continuidade do aconselhamento, está em andamento. Pelo diagnóstico clínico, o paciente segue em acompanhamento multiprofissional e multidisciplinar, com exames periódicos de rastreio de tumores e outras complicações.
Conclusão: Ressaltamos a importância da suspeita clínica para síndromes genéticas para início de acompanhamento e, quando disponível, de tratamento específico, antes do acesso aos testes genéticos, que em geral é limitado na saúde pública.