



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Wolf-Hirschhorn: Relato De Caso Em Recém-Nascido Com Múltiplas Malformações Congênicas

**Autores:** AMARILIS BATISTA TEIXEIRA (SANTA CASA), RAFAELA FERRO VALENTE (SANTA CASA), LUCAS OLIVEIRA MARQUES (SANTA CASA), MARIANA DE CASTRO FERREIRA CORDEIRO (SANTA CASA), RHAISSA SOUZA FRACALOSSO (SANTA CASA), KAREN YUMI ONO (SANTA CASA), CAROLINE KELLY VERDAN MOREIRA (SANTA CASA), PRISCILLA DELASALLE RIBEIRO (SANTA CASA), ALINE SOARES GONZAGA (SANTA CASA), RAIANE CRISTINA DE ALMEIDA LOPES (SANTA CASA), BÁRBARA DE MELO RIBEIRO (SANTA CASA), JULIA BAPTISTA LOPES PORTEN (SANTA CASA)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) é uma condição genética rara, resultante de deleção heterozigótica da região 4p16.3 do cromossomo 4. Clinicamente, caracteriza-se por dismorfismos craniofaciais típicos, restrição de crescimento pré e pós-natal, hipotonia, atraso global do desenvolvimento, deficiência intelectual e crises epiléticas. Podem estar presentes ainda anomalias esqueléticas, cardiopatias congênicas, deficiência auditiva, malformações do trato urinário (como hipospádia e criptorquidia em até 50% dos pacientes do sexo masculino) e alterações estruturais do sistema nervoso central. O diagnóstico é confirmado por métodos citogenéticos e/ou moleculares. <br>Objetivos: Recém-nascido à termo, pequeno para a idade gestacional e com baixo peso ao nascer, apresentou desconforto respiratório e dessaturação imediatamente após o parto, necessitando de suporte ventilatório com CPAP e encaminhamento à UTI neonatal. Ao exame físico foram observados hipospádia, criptorquidia, estrabismo, hipertelorismo ocular, baixa implantação das orelhas e aumento do pavilhão auricular. O ecocardiograma evidenciou comunicação interatrial, seio coronário dilatado, regurgitação tricúspide leve, dilatação da aorta ascendente, dilatação de tronco pulmonar e canal arterial patente de grande dimensão. O ultrassom transfontanelar mostrou agenesia parcial do corpo caloso e hemorragia subependimária grau I. O ultrassom renal revelou lesão cortical difusa crônica bilateral. Durante a internação, evoluiu com hiponatremia grave (Na<sup>+</sup> 109 mEq/L; Na<sup>+</sup> 8314,; 109 mEq/L) associada a aumento expressivo de 17-OH-progesterona (>2000 ng/dL), o que levou à hipótese de insuficiência adrenal e motivou reposição de sódio e introdução de corticoterapia. Ressalta-se que o teste do pezinho apresentou resultado normal para hiperplasia adrenal congênita. Atualmente, o paciente segue em acompanhamento conjunto com as equipes de neonatologia, endocrinologia e nefrologia, aguardando confirmação diagnóstica por estudo genético. <br>Metodologia: <br>Resultados: A SWH apresenta expressiva variabilidade fenotípica, frequentemente associada a dismorfismos craniofaciais, atraso de crescimento, malformações cardíacas, do sistema nervoso central e geniturinárias, achados compatíveis com o caso descrito. A presença de hiponatremia grave e elevação de 17-OH-progesterona reforçou a suspeita inicial de insuficiência adrenal, embora a triagem neonatal não tenha indicado hiperplasia adrenal congênita, destacando a complexidade diagnóstica em pacientes com múltiplas malformações. <br>Conclusão: O presente caso reforça a ampla variabilidade clínica da SWH e evidencia a importância da suspeita diagnóstica diante de recém-nascidos com múltiplas malformações. Ressalta-se o papel fundamental da investigação genética precoce para confirmação diagnóstica, bem como a necessidade de acompanhamento multidisciplinar para manejo das manifestações clínicas complexas e otimização do prognóstico.