36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Beckwith-wiedemann: Relato De Caso De Recém-nascida Prematura E Macrossômica.

Autores: LUDMILA MARIA GOMES DOS SANTOS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); JOYCE BRAUN (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); THIAGO TAYA KOBAYASHI (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); AMANDA MARTINS ROCHA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA); ROBERT POGUE (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA)

Resumo: O trabalho visa Relatar o caso de uma recém-nascida portadora da síndrome de Beckwith-Wiedemann, discorrendo sobre a clínica e a base molecular da doença. Ressalta a importância do aconselhamento genético e acompanhamento multidisciplinar dos portadores da síndrome. A síndrome de Beckwith- Wiedemann é caracterizada por uma modificação multigênica. As características mais prevalentes são macroglossia, macrossomia, hérnia umbilical e onfalocele. Paciente E.V.A.V., feminina, 1 mês de idade, foi atendida no serviço de genética do Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB). Ao nascimento, na idade gestacional de 35 semanas e 2 dias, a paciente evoluiu com desconforto respiratório e hipoglicemia. Foi realizada reanimação e infusão de glicose. Foram solicitadas sorologias, para citomegalovírus, toxoplasmose e VDRL, que foram não reagentes. A ecografia renal mostrou alterações. O ecocardiograma revelou forame oval patente. Ao exame dismorfológico, no HMIB, foi observado: perímetro cefálico de 34 cm; macrostomia; macroglossia; palato alto; sulco no lobo auricular bilateral, mais evidenciado em orelha direita; tórax em formato de sino; abdome globoso, hérnia umbilical e fígado palpável à 5 cm do rebordo costal direito. Os achados ao exame físico, somados à história pregressa da paciente, apontaram para a síndrome de Beckwith-Wiedemann. De forma geral, o prognóstico é razoável. Há porcentagem de mortes ainda no período neonatal, desencadeadas por complicações advindas da macroglossia, macrossomia, da prematuridade, da possível hipoglicemia ao nascimento e de possíveis alterações cardíacas. Logo, a assistência neonatal desses pacientes é de suma importância. Há maior relação com desenvolvimento de tumores embrionários, indicando rastreamento nos pacientes. Os portadores da síndrome de Beckwith-Wiedemann devem ser assistidos multidisciplinarmente, por meio de uma rotina de acompanhamento médico, para nenhuma alteração típica ou ocasional da síndrome seja atenuada ou até mesmo menosprezada, podendo trazer maiores complicações. O aconselhamento genético é de importância essencial, para os portadores e familiares.