



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Beckwith-wiedemann (bws): Relato De Caso

Autores: REBECA ACÁCIA CABRAL E SILVA (UNIGRANRIO); FABIANA DE GOIS SILVEIRA E SOUSA (UNIGRANRIO); THAIS PAULA TEIXEIRA DOS REIS (UNIGRANRIO)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) é um distúrbio genético de hipercrecimento, caracterizado por macroglossia, macrossomia, defeito da parede abdominal e predisposição à neoplasias. Descrição do caso: GRS, 3 meses, parda, feminino, natural do Rio de Janeiro. Referida à Genética por macroglossia e “alteração renal”. Ao nascimento, necessitou de cirurgia para correção de onfalocele. Filha única de casal jovem não consanguíneo. Pai, 37 anos, saudável. Mãe, 23 anos, Gesta I, Para I. Gestação não planejada, desejada, com assistência pré-natal completa. Doença hipertensiva específica da gravidez (DHEG) no 6º mês, usou Metildopa (1500 mg/dia). Nega exposição a medicamentos ou teratógenos. Nasceu de parto vaginal na 32ª semana. Pesou 1500g, mediu 41 cm, perímetro cefálico 27 cm. Classificado como Adequado APGAR 5/7, no primeiro e quinto minuto*. Exame Físico: aos 3 meses, BEG, ativa e desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Semiologia cardiorrespiratória e de abdome normais, exceto por cicatriz umbilical de onfalocele. Avaliação morfológica: Estatura e Peso no percentil para idade: Estatura/idade: < Percentil 5 Peso/I:< Percentil 5 Exame morfológico: occipito proeminente, face quadrada, estreitamento bifrontal, base nasal plana, telecanto aparente, projeção maxilar, macroglossia, micrognatia. Hemangiomas na face, couro cabeludo e nuca. Desenvolvimento Neuropsicomotor: sustentou a cabeça aos 4-5 meses, sentou aos 7 meses. Aos 13 meses de idade, ainda não engatinha e em fase de “lalação”. Discussão do caso: O diagnóstico da BWS é baseado na presença de critérios maiores e menores, sendo os maiores: macroglossia, macrossomia, defeitos de parede abdominal, organomegalia e os menores: hipoglicemia no período neonatal, anomalias renais, sulcos ou fossetas auriculares, hemangioma facial, hemihiperplasia, hidrânios e tumores embrionários. O fenótipo da BWS é pouco conhecido pelos clínicos, havendo perdas de diagnóstico. Conclusão: A tendência ao hipercrecimento destes pacientes aumenta risco de neoplasias, sendo necessário monitorização e acompanhamento trimestrais com dosagens de alfa-fetoproteína, CEA, beta HCG, US abdominal e EAS.