



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



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Uma Paciente Com Síndrome De Wolf-hirschhorn Atendida Na Atenção Básica

Autores: CAMILLA FLORENCIANO BARBOSA DIAS (ANHANGUERA-UNIDERP); THAYS CRUZ BENITES AVILA DE OLIVEIRA (ANHANGUERA-UNIDERP); GIOVANNA PADOA DE MENEZES (ANHANGUERA-UNIDERP); JOÃO PAULO SILVA SANTOS (ANHANGUERA-UNIDERP); KASSIO KAZUHIRO SALE HORII (ANHANGUERA-UNIDERP)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) é uma desordem genética incomum, sendo descritos cerca de 100 casos até o momento resultante da deleção distal do braço curto do cromossomo 4, que se caracteriza por um grupo de manifestações clínicas: características crânio-facial típicas, microcefalia, hipotonia muscular, crises convulsivas em cerca de 70% dos casos, cardiopatias congênitas em 60% dos pacientes, anomalias renais, esqueléticas, sendo a mais frequente o pé equino-varu, oftálmicas, retardo mental e comprometimento do desenvolvimento neuropsicomotor. Descrição do caso: A.K.S.L. feminino, 6 anos, segunda filha de pais não consanguíneos, nascida pré-termo com 30 semanas gestacionais, pesando 1500g e medindo 34cm, recebendo alta aos 2 meses de nascida. Até o sexto mês de vida a paciente apresentava-se hiporresponsiva a estímulos, com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e iniciou quando de epilepsia. Atualmente a paciente encontra-se em tratamento multiprofissional e em uso diário de ácido valpróico e nitrazepam, os quais vem controlando adequadamente as crises convulsivas desde os 3 anos de idade. Exame físico: bom estado geral, gânglios não-palpáveis. Fácies sindômica: hipertelorismo, nariz grande e recurvado, glabella proeminente, fissuras palpebrais antimongoloídes e altas sobrelanceadas arqueadas, baixa implantação das orelhas, hipotrofia muscular dos membros inferiores, pés equino-varu. Discussão: O diagnóstico da paciente foi realizado aos 3 anos através de exame citogenético, não tendo acompanhamento adequado antes deste. A literatura traz que o diagnóstico é puramente clínico, podendo ser realizado já ao nascimento, permitindo acompanhamento precoce e melhora do prognóstico. A atuação conjunta de médicos, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional e fonoaudiólogo, trouxe benefícios significativos, apesar do diagnóstico tardio da paciente. Conclusão: A relevância deste tema está em conseguirmos realizar o quanto antes o diagnóstico dos pacientes para garantirmos uma abordagem precoce e multiprofissional, visando uma melhora da qualidade de vida dos pacientes e seus cuidadores.