



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Werdnig-hoffmann: Relato De Caso

Autores: DENIZE NÓBREGA PIRES (UFCG); NATHÁLIA PORTO RANGEL TRAVASSOS (UFCG); ISADORA DIÓGENES LOPES (UFCG); FELIPE AUGUSTO DE MEDEIROS CABRAL (UFCG); BEATRICE NÓBREGA DANTAS (UFCG); THALES ARAÚJO FERREIRA (UFCG); THIAGO OLIVEIRA SILVA (UFCG); LORENA GONÇALO RODRIGUES (UFCG); ALINE FERNANDES ALVES (UFCG); THIAGO ALEXANDRE MACÊDO DE AZEVÊDO (UFCG)

Resumo: Introdução: A síndrome de Werdnig-hoffmann ou amiotrofia espinhal tipo I (AME I) é uma doença genética de herança autossômica recessiva caracterizada pela progressiva atrofia muscular secundária à degeneração dos neurônios motores do corno anterior da medula espinhal e tronco cerebral inferior. Descrição do caso: PHAS, sexo masculino, 1 ano e 7 meses, parto eutócico e à termo, foi internado no primeiro mês de vida apresentando hipotonia, disfagia, choro excessivo e dificuldade respiratória. Ao exame físico evidenciaram-se musculatura hipotônica e atrofica, tórax em sino e escoliose intensa do tipo complexa; fígado palpável a 4 cm do rebordo costal direito e abdômen flácido; reflexo patelar negativo e arreflexia generalizada; apresentava roncos e crepitações difusas e respiração com padrão abdominal. Possuía atelectasia do brônquio direito, apresentando vários quadros de pneumonia durante internação. Alimenta-se por gastrostomia endoscópica percutânea e possui suporte ventilatório mecânico invasivo por traqueostomia. Eletro-neuromiografia (ENMG) mostrou padrão neurogênico. A criança possui parente de quarto grau diagnosticado com AME I. Discussão A AME I inicia-se normalmente entre o período pré-natal e os 6 meses de vida. É a atrofia muscular espinhal mais rara e de pior prognóstico, ocorrendo morte, normalmente, antes dos 4 anos. A principal causa de morte é a insuficiência respiratória, associada a quadros de pneumonia. Manifestações clínicas incluem hipotonia difusa, redução ou ausência de reflexos, problemas na deglutição e sucção, perda do suporte da cabeça. A musculatura ocular extrínseca não é afetada. O diagnóstico da AME é feito por investigação genética (deleção do gene SMN em 95% dos afetados). Testes complementares também podem ser feitos como a ENMG e biópsia muscular. Conclusão A Síndrome de Werdnig-Hoffmann deve ser lembrada no diagnóstico diferencial de hipotonias. Até o presente momento não existe tratamento a não ser paliativo e preventivo. Pesquisas genéticas e farmacológicas estão sendo realizadas na busca de avanços terapêuticos.