



## Trabalhos Científicos

### Título:

### Autores: ()

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Beckwith Wiedemann (SBW) é uma doença de supercrescimento somático, envolvendo malformações congênitas, hiperplasia de tecidos e órgãos e risco aumentado de desenvolver tumores embrionários, principalmente tumor de Wilms. Os critérios primários para o diagnóstico clínico são: macroglossia, hiper crescimento e defeitos da parede abdominal (omphalocele, hérnia umbilical ou diástase dos retos). Acreditamos que o nível de conhecimento sobre a síndrome é reduzido, havendo perdas de diagnóstico. Descrição do caso: MLCR, trés meses, feminino, branca, natural RJ. Referida ao Serviço de Genética por cariotípico 46,XX, 16qh+. Filha única de pais jovens, não consanguíneos. Mês 30 anos, Gestação II, Para I, Aborto I. Pró-natal completo. Relato de DHEG. Parto cesário na 30ª semana. Apresentava-se pélvica. Pesou 845 gramas e mediu 34 cm. Pequeno para idade gestacional. Apgar 06/09. Evolução perinatal com sepse e doença de membranas hialinas. Estatura no percentil 2. Macrocefalia relativa, plagiocefalia, fronte proeminente, hemangioma em região frontal, base nasal plana, fissuras palpebrais curtas, narinas antevertidas, prognatismo, sulcos retroauriculares. Macroglossia intensa. Hérnia umbilical com diástase dos músculos retos abdominais. Discussão e Conclusão: O pediatra deve suspeitar da SBW em toda criança com hiper crescimento, macroglossia e defeito de parede abdominal. As dismorfias faciais descritas na probanda são inespecíficas e sem relação com a SBW. O hemangioma na face é frequente. O cariotípico 46,XX, 16qh+ (heterocromatina 16q) não tem significado patológico, nem relação com a SBW. O diagnóstico da SBW na probanda foi estabelecido por dois critérios primários (macroglossia e hérnia umbilical) e dois menores (nevus na face e sulcos retroauriculares). A rotina de monitorização de tumores deverá ser feita com Ultrassonografia abdominal, dosagem de alfa-fetoproteína (AFP) e Beta-HCG, hemograma e rotina de urina a cada três meses.