



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Beckwith-Wiedemann – O Pediatra Pode Diagnosticar

Autores: MARIANA GUERREIRO MARTINS (IPPMG - UFRJ); MARIANA VIGO POTSCH (IPPMG - UFRJ); LUIZA FEUILLATEY ALBAGLI (IPPMG - UFRJ); KAREN MACEDO (IPPMG - UFRJ); CAROLINE GRAÇA DE PAIVA (IFF); FABIANA DE GOIS SILVEIRA E SOUZA (UNIGRANRIO); THAIS PAULA TEIXEIRA DOS SANTOS (UNIGRANRIO); VICTOR ROCHA RIBEIRO DE SOUZA MEDICO (H. NAVAL MARCILIO DIAS); ISAIAS SOARES DE PAIVA (UNIGRANRIO; IPPMG- UFRJ)

Resumo: Introdução: a Síndrome Beckwith-Wiedemann (SBW) é um distúrbio genético de hipercrecimento somático, caracterizado por macroglossia, macrosomia, defeito da parede abdominal, visceromegalias e predisposição para neoplasias. A incidência é de aproximadamente 1:13.700 nascidos vivos. O diagnóstico é baseado na presença de critérios maiores e menores. Os critérios maiores são: macroglossia, macrosomia, defeitos de parede abdominal (onfalocele, hérnia umbilical e diástase de retos abdominais), orgnomegalia e o critérios menores: hipoglicemia no período neonatal, anomalias renais, sulcos ou fossetas auriculares, nevus flammeus facial, hemihiperplasia, hidrânios, e tumores embrionários. As neoplasias mais frequentes são tumor de Wilms, hepatoblastoma, carcinoma do córtex supra-renal, neuroblastoma e rabdomiossarcoma. A monitorização de neoplasias é realizada com Ultrassonografia abdominal, dosagem de Alfa-feto-proetina e gonadotrofina coriônica a cada 3 meses. A SBW é causada por desregulação da expressão de genes do imprint genético na região cromossômica 11p15.5. Descrição do caso: GRS, 3 meses, feminina. Referida por macroglossia e alteração renal. Cirurgia para correção de onfalocle no primeiro dia de vida. Filha única de casal não consanguíneo. Mãe 23 anos, GI/PI/AO. Uso de metildopa por DHEG. Parto vaginal na 32ª semana. Pesou 1500g, mediu 41 cm, perímetro cefálico 27 cm. Classificado como Adequado para Idade Gestacional. Exame morfológico: hemangioma em região frontal, occipito proeminente, estreitamento bifrontal, base nasal plana, telecanto, projeção maxilar, macroglossia, micrognatia leve. Evoluindo com atraso na obtenção dos marcos do desenvolvimento psicomotor morfológico. Discussão: o diagnóstico de SBW foi estabelecido no probando pela presença de três sinais maiores e dois menores. A monitorização para neoplasia é o principal fator para o acompanhamento. Os autores enfatizam que a SBW deve ser considerada em todo recém-nascido GIG com defeito de parede abdominal e macroglossia. Conclusão: o diagnóstico da SBW pode ser feito pelo pediatra geral e a rotina de monitorização para neoplasias é fundamental.