38º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 10 A 14 DE OUTUBRO - FORTALEZA/CE
O pediatra cuidando do futuro do Brasil

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wolf-Hirschhorn: Relato De Caso

Autores: JANAÍNA FERREIRA PERCEGONA (PUCPR); CARLOS FERNANDO FAXINA (FEPAR); TACIANA ELIZABETH ZERGER (UFPR); GILBERTO PASCOLAT (FEPAR); FERNANDA BONILLA COLOMÉ (FEPAR)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) é uma anomalia genética caracterizada pela deleção terminal do braço curto do cromossomo 4 (4p16.3). Sua incidência é de 1:50.000 ao nascer, à razão de 2 meninos : 1 menina. Essas crianças apresentam uma deficiência mental profunda e tendem a apresentar estado de mal epilético e convulsões motoras. RELATO DE CASO: JH, 3 anos, masculino, apresenta-se com hemangioma congênito indolor a palpação com crescimento progressivo em região nasal direita. Nota-se ainda força muscular e tônus diminuídos em MMII, perímetro cefálico diminuído, baixa implantação de orelhas, macroglossia, epicanto, hipertelorismo e hipoplasia de gônadas. Filho de usuária de drogas nasceu via parto cesárea, sem Idade gestacional conhecida, com 1940 g, APGAR 04/08, perímetro cefálico de 31 cm e 42 cm de comprimento. Logo após o parto foi diagnosticado com displasia de quadril e pé direito torto congênito corrigido cirurgicamente. Apresentou fenda palatina e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Por volta de 1 ano de idade começou a apresentar desmaios e crises convulsivas tônico-clônicas generalizadas. DISCUSSÃO: Pode-se afirmar que o hipertelorismo, epicanto e microcefalia são as manifestações mais expressivas da síndrome. O diagnostico só é endossado com a detecção da delação do braço curto do cromossomo 4, para isso utiliza-se o cariótipo, contudo em casos onde a deleção é submicroscópica e o cariótipo assim se apresenta normal, faz-se necessário a utilização de outras técnicas diagnosticas, dentre elas: citogenética convencional, FISH, MLPA e array-CGH. CONCLUSÃO: A SWHS aqui relatada se refere a uma doença genética rara, com prognóstico reservado e que necessita de diagnóstico precoce, a fim de permite delinear um plano estratégico para o portador e sua família, alcançando assim um seguimento mais dirigido, e garantindo uma melhor qualidade de vida ao doente.