



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Beckwith-Wiedemann: Uma Condição Para O Pediatra Ficar Atento Aos Detalhes

Autores: ANA EMÍLIA GOMES CAMPELO (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); BEATRIZ DE LUCENA RIBEIRO E SILVA (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); ELOÍSA GOMES DO ROSÁRIO MONTEIRO TEIXEIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); ISABELLE FRANÇA BEZERRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); LUCIANA EMERENIANO SILVEIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR/LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERTIES); JOÃO IVANILDO DA COSTA FERREIRA NERI (CENTRO ESPECIALIZADO EM REABILITAÇÃO E HABILITAÇÃO – SESAP - RN; UNIVERSIDADE POTIGUAR)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) tem incidência de 1:13.700 nascidos vivos e decorre de alterações epigenéticas e/ou genéticas que desregulam genes sujeitos a imprinting materno no cromossomo 11 (11p15.5). Seu diagnóstico é clínico, porém, precisa ser confirmado por exame genético molecular, quando a avaliação é tardia e a maioria dos sinais diagnósticos (SD) não estão mais presentes ou se minimizaram. DESCRIÇÃO DO CASO: J.V.A.L., 09 anos, nascido com 5010g, 53 cm de comprimento, Apgar 9 no 5º minuto. Apresentou hipoglicemia, permanecendo três dias em UTI-neonatal e mais cinco em alojamento conjunto. Segundo a mãe, ele sempre foi “molinho”, iniciando fisioterapia aos 14 meses e fonoterapia aos 02 anos. Ao exame físico inicial, foram observados vários SD sugestivos da BWS (macrossomia e macrocefalia relativas, nevo flâmeeo em região central de frente e nuca, hipertelorismo, focetas pré-auriculares e depressões lineares em lóbulo de orelha direita, criptorquidia), algumas delas desaparecendo com o passar dos anos. A ressonância nuclear magnética de crânio, apresentou pequenos focos de gliose e/ou desmielinização em substância branca periventricular de ambos hemisférios e imagem sugestiva de cistos aracnoides ou alargamento de sulcos corticais em regiões temporais, ultrassonografia abdominal, mostrou faixa de parênquima, com ecotextura usual entremeando pelve renal direita, sugerindo variante anatômica ou duplicidade do sistema coletor, e radiografias de mãos e punhos com idade óssea avançada. DISCUSSÃO: Como as manifestações da BWS são variáveis e, por vezes, pouco específicas, sem uma avaliação atenciosa dos bebês macrossômicos, é grande o risco da perda do diagnóstico clínico mesmo para os profissionais mais especializados, ficando este dependente de exames genéticos de alto custo. CONCLUSÃO: A apresentação desse caso ilustra bem a importância de que, além de uma anamnese cuidadosa, o conhecimento em genética médica adquirido no curso de Medicina e/ou na residência em Pediatria são essenciais na atenção às doenças raras.