



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wolf Hirschhorn: Um Relato De Caso

Autores: ALICE DE MOURA VOGT (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), TAMIRES MACEDO DA SILVA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), RAFAEL ROCHA (KURSK STATE MEDICAL UNIVERSITY), DAIANE MATTJE RODRIGUES (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), FÁTIMA CLEONICE DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL)

Resumo: INTRODUÇÃO A síndrome de Wolf-Hirschhorn (WHS) é uma rara condição genética caracterizada por anomalias craniofaciais e sistêmicas, causada por deleção no braço curto do cromossomo 4, e que acomete principalmente as meninas. DESCRIÇÃO DO CASO H.M nascida com 37 semanas, APGAR 9/10, 2250g, 42cm, hipertelorismo ocular e mamário, rebaixamento nasal, ponte nasal curta, fronte aumentada, fenda em palato mole e sopro cardíaco. Ecocardiograma: CIA tipo óstium secundum moderada com repercussão hemodinâmica, estenose valvar pulmonar de grau moderado, sobrecarga de câmaras direitas e dilatação de artéria pulmonar. Ecografia abdominal não evidenciou rim esquerdo em sítio habitual ou em seu trajeto embrionário. Pelo baixo ganho de peso, já com sonda nasoentérica e vômitos recorrentes foi indicado gastrostomia, mas após início de anticonvulsivante por EEG com evidência de múltiplas crises subclínicas, houve melhora significativa no desenvolvimento pômbero estatural e motor. Aos dois anos teve diagnóstico de Síndrome de Wolf Hirschhorn. DISCUSSÃO A Síndrome é caracterizada por deficiência de crescimento pré e pós-natal, atraso do desenvolvimento, glaucoma precoce, perda de audição, convulsões, características craniofaciais distintas como ponte nasal proeminente continuada em uma testa alta, glabella proeminente, hipertelorismo, sobrancelhas altas e arqueadas, olhos proeminentes, coloboma, dobras epicantais, filtro curto, boca distinta com cantos curvados e micrognatia. A confirmação do diagnóstico é estabelecida por meio de testes genéticos e não há um tratamento específico para esta síndrome, sendo tratada sua sintomatologia e investindo na prevenção de complicações, garantindo melhor qualidade de vida e melhora no desenvolvimento e crescimento. O prognóstico é relativo, com 1/3 dos pacientes ultrapassando os 2 anos de idade. CONCLUSÃO O caso ilustra um caso raro de alteração genética e enfatiza a importância de mais estudos para um melhor conhecimento da correlação genótipo-fenótipo da WHS, levando a um diagnóstico e acompanhamento mais efetivo dos pacientes síndrômicos.