



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wagr: Um Relato De Caso

Autores: GABRIELA GAMA PEREIRA MARTINS (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ANA CAROLINE MESQUITA CASAGRANDE (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ERIKA DOS SANTOS VIEIRA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), LETÍCIA DE FARIA BANDEIRA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), HELLEN MAYUMI KAWANO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), JULIANE ZORZI ANDRADE (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), KARINE FURTADO MEYER (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), KALEBI SLAVIERO DARONCHI (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), STEFANI BEZ BATTI GONÇALVES (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ANA CARLA WEISS (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), LORENA CAROLINE SIVA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), BRUNO HERNANDES DAVID JOÃO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), GIANIRA SAENZ ALCOCER (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), CRISTINA REUTER (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), CAMILA CORREA PENEDO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), FERNANDA HELOÍSA CARDOSO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), KARINA ILHEU SILVA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), FRANCIS TANISE CASADO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ANNA KAROLINE DA ROCHA (FURB - UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), ANA PAULA SPEGIORIN SUREK (FURB - UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de WAGR é uma doença genética rara caracterizada por: tumor de Wilms (W), aniridia (A), malformação do trato geniturinário (G) e retardo mental (R). CASO CLÍNICO: Masculino, 1a e 6 meses, diagnóstico ao nascimento de aniridia e malformação geniturinária. Submetido a investigação, sendo identificada deleção da porção p13 do cromossomo 11, XY, fechando o diagnóstico de síndrome de WAGR. Exame físico encontrava-se aniridia bilateral, hipospádia perineal, pênis curvo, testículos não palpáveis em bolsa escrotal ou canal inguinal, abdome s/p, DNPM adequado para a idade. Submetido a videolaparoscopia, identificados testículos intra-abdominais com disjunção epidídimo-testicular completa, sendo o direito alto e esquerdo na entrada do anel inguinal interno. Realizada orquidopexia à esquerda. Realizado ainda primeiro tempo de correção cirúrgica de hipospádia através de ortofaloplastia. Teve boa evolução pós-operatória, retirado a sonda de uretra perineal no segundo dia pós-operatório. Anatomopatológico evidenciou tecido correspondente a epidídimo sem alterações. Mantém seguimento para avaliação da função testicular. DISCUSSÃO: As alterações geniturinárias são mais comuns no sexo masculino (criptorquidismo, hipospádia), porém, podem ocorrer no sexo feminino (clitoromegalia, malformações uterinas ou vaginais). Ambiguidade genital, digenesia gonadal e gonadoblastoma podem ocorrer. A função cognitiva pode variar desde retardo mental até desordens comportamentais como hiperatividade, transtornos obsessivos compulsivos ou autismo. A incidência de tumor de Wilms em pacientes com aniridia é de 6,3. Isso está associado a deleção do gene WT1 que encontra-se na região 13p do cromossoma 11 que atua como um supressor tumoral. O diagnóstico da síndrome é dado pelo cariótipo que identifica a deleção 11p13. A investigação geralmente se inicia no período neonatal após o diagnóstico de aniridia. CONCLUSÃO: WAGR é uma síndrome genética rara que traz desafios tanto no ponto de vista da correção das malformações geniturinárias quanto devido a alta incidência de neoplasias malignas.