



## Trabalhos Científicos

**Título:** Rara Síndrome De Wolf Hirschhorn Acompanhada De Cardiopatia Congênita, Epilepsia, Hipertensão Pulmonar, Laringomalácia E Agenesia De Corpo Caloso Em Neonato

**Autores:** ÉRIKA DA CUNHA IBIAPINA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), FABIANO CUNHA GONÇALVES (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), ANDRÉA RAMIRES KAIRALA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), WANDRÉA MARCINONI VARÃO RIBEIRO VOLOSKER (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), VITÓRIA MARIA SIMÕES (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB)

**Resumo:** A síndrome de Wolf-Hirschhorn, também denominada síndrome 4p-, trata-se de um distúrbio genético resultante da deleção de parte do braço curto do cromossomo 4, caracterizada por características faciais peculiares, retardo do desenvolvimento e crescimento, atraso mental e convulsões. Trata-se de um neonato 1º gemelar, com diagnóstico intra-útero de fenda palatina, polidrâmnio e restrição de crescimento, 35 semanas de idade gestacional, peso 1425g ao nascer, com malformações múltiplas ao nascimento, face sindrômica e insuficiência respiratória. Durante internação apresentou várias falhas de extubação, sepse neonatal precoce e tardia, crises epiléticas de difícil controle, hipertensão pulmonar e pneumonia tratadas. Devido impossibilidade de extubação foi submetido a traqueostomia. Resultado de cariótipo confirmou síndrome 46XX 4p. Apresentou TC de crânio com agenesia de corpo caloso, pequena dilatação de ventrículos. Ecocardiograma com comunicação interatrial e hipertensão pulmonar. Realizados gastrostomia e funduplicatura para administração de dieta. As características faciais presentes em portadores desta síndrome incluem ampla ponte nasal, microcefalia, micrognatia, hipertelorismo ocular, reduzida distância entre o lábio superior e o nariz e malformação de orelhas. Além disso, apresentam retardo no crescimento e desenvolvimento. É comum apresentarem problemas alimentares, déficit de crescimento e tônus muscular. O atraso intelectual varia de leve a severo. Outras manifestações clínicas incluem convulsões, alterações cutâneas, anormalidades esqueléticas, como curvatura anormal da coluna, distúrbios dentários, fenda palatina ou lábio leporino, cardiopatias, e malformações genitourinárias e nervosas. A confirmação do diagnóstico é pelo cariótipo com alteração no braço curto do cromossomo 4. O diagnóstico diferencial inclui a síndrome Pitt-Rogers-Danks, que possui sintomatologia semelhante à síndrome de Wolf-Hirschhorn. Infelizmente não há tratamento específico para síndrome, sendo realizado apenas tratamento sintomático.