

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Beckwith-Wiedemann: Um Relato De Caso

Autores: ISABEL BESSA LEITE (UFC), GABRIELLE MIRANDA MAGALHÃES PINTO (UFC), ISABELLE DINIZ MELO (UFC), FABIANA GERMANO BEZERRA (UFC), RICELLE PEREIRA NUNES (UFC), RAYSSA DE GOES PINHEIRO (UFC), FABIANE ELPÍDIO DE SÁ (UFC), JOSÉ LUCIVAN MIRANDA (UFC)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) é uma doença genética rara que modifica o padrão de crescimento de alguns órgãos do corpo humano. As causas são transmissão familiar (15% dos casos) ou alterações epigenéticas esporádicas (85% dos casos). Os acometimentos principais são macrossomia, macroglossia, hemihiperplasia e hipoglicemias. Descrição de caso: ALM, sexo masculino, 1 ano e 2 meses. Nascido de parto normal, a termo (40 semanas), pesando 2995g e medindo 49cm, com perímetro cefálico de 34cm. APGAR: 5/9. Sem infecção congênita nem intercorrências. Apresentou anóxia moderada, precisando de intubação por 2hrs. No pré-natal, foram realizadas 7 consultas, sem referência de anormalidades. Mãe com 31 anos, nega tabagismo, etilismo ou drogas. Não há consanguinidade parental. O paciente tem um tio de 1º grau com doença genética não especificada. A consulta pediátrica constatou perímetro cefálico de 46,5cm, macroglossia, palato ogival, auscultas pulmonar e cardíacas normais e membros sem deformidades. O exame CGH Array solicitado teve resultado inconclusivo. A consulta fonoaudiológica evidenciou lábios abertos e hipotônicos, língua protruída e hipotônica, disfagia, reflexo de GAG exacerbado, respiração oronasal e sensibilidade hiperreativa da língua e do palato duro. Discussão: Durante o pré-natal, os achados relacionados com a SBW podem ser detectados na ecografia fetal e através de biópsia de vilosidades coriônicas ou amniocentese, avaliando possível desregulação de genes na região cromossomal 11P15.5. Contudo, no caso descrito, apesar do número satisfatório de consultas no pré-natal, nenhuma anomalia citogenética foi identificada. Outrossim, o exame CGH Array, que permite investigar milhares de sequências genômicas para detectar alterações epigenéticas, não apresentou resultado relevante para o diagnóstico. Conclusão: Ressalta-se a importância do exame físico completo como fundamental junto à história clínica para um diagnóstico correto, principalmente em um contexto em que outros meios que deveriam auxiliar o processo de investigação não são conclusivos.