



## Trabalhos Científicos

**Título:** Rara Síndrome De Wolf-Hirschhorn: Um Relato De Caso

**Autores:** CAMILA AMORIM POLONIO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ANA LUÍSA DA SILVA MAIA (UNIVERSIDADE POTIGUAR), ANDRÉ LUIZ COSTA E SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), DANIELLY HALLANY DE BESSA CAVALCANTE (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), STEFANE LARA LIMA LEITE DUARTE (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MIREILE ALVES GENUÍNO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), NICOLE CINDY FONSECA SANTOS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), SABRINA PEREIRA DA SILVA ARAÚJO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

**Resumo:** Introdução: Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) é uma rara doença genética causada pela deleção de um segmento do braço curto do cromossomo 4. A prevalência é estimada em 1 para 50.000 nascidos vivos. Descrição do caso: Sexo feminino, 7 meses, em investigação de síndrome genética, admitida em hospital pediátrico de referência com crises convulsivas recorrentes, atraso no desenvolvimento e hipotonia. Ao exame, apresentava fenda lábio-palatina e alterações craniofaciais típicas da “aparência de capacete do guerreiro grego”, além de congestão pulmonar e edema periférico. Angiotomografia e ecocardiograma transtorácico evidenciaram comunicação interatrial, drenagem anômala parcial das veias pulmonares e sobrecarga atrial direita. Devido à repercussão hemodinâmica, iniciou-se furosemida. Neuroimagem apontou acentuada hidrocefalia com afilamento do parênquima cerebral e corpo caloso. Decorrente da hidrocefalia, realizou-se neuroendoscopia. Exame de cariótipo mostrou 46,XX,der(4)dup(4)(p14?p16?). Atualmente, evolui estável, em acompanhamento multidisciplinar com nutrição e fonoaudiologia. Aguarda parecer de geneticista clínico para confirmação diagnóstica. Discussão: A SWH, conhecida por síndrome das múltiplas anomalias congênitas, é clinicamente reconhecida pelas típicas alterações faciais, convulsões, hipotonia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e crescimento. Fenotipicamente, conota a “aparência do capacete do guerreiro grego” (ponte nasal larga e plana associada a glabella proeminente, olhos espaçados, sobrelhas arqueadas e micrognatia). Convulsões são frequentes (90% dos casos), enquanto cardiopatias congênitas e fenda lábio-palatina aparecem em 50%. O presente caso evidenciou-se, inicialmente, através de convulsões que, juntamente com o fenótipo típico, direcionaram a investigação. O diagnóstico é feito através de exame de cariótipo padrão, porém, em algumas situações, é necessário o método de FISH para confirmar a alteração cromossômica. O tratamento é de suporte para as complicações clínicas. Conclusão: Conhecer a SWH e suas repercussões clínicas é fundamental para suspeita diagnóstica e manejo adequado, proporcionando um suporte multidisciplinar capaz de atender às necessidades do paciente e de seus familiares, além do aconselhamento genético.