

## Trabalhos Científicos

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

**Autores:** GIULIA COSTA FREITAS (PUC CAMPINAS ), ANA LAURA ZAMPIERI CHEIBUB (PUC CAMPINAS), VALENTINA SILVA GAGLIARDI (PUC CAMPINAS ), MARINA BARREIRO (PUC CAMPINAS), MILA CUNHA (PUC CAMPINAS)

**Resumo:** A síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) é um distúrbio com manifestações variadas. O caso aborda a importância do diagnóstico precoce e do manejo adequado. Criança prematura (29 semanas + 4 dias), sexo feminino, encaminhada com 9 meses para fechamento de canal arterial. Diagnóstico prévio de hiperinsulinismo congênito não responsivo a corticoide e diazóxido. Fez ultrassonografia e tomografia (TC) que detectaram adenoma seroso microcístico do pâncreas, abordado com pancreatectomia caudal. Antes da cirurgia, apresentou glicemia aleatória de 46 mg/dL e insulina de 1,1 uU/mL (VR 2,6 - 24,9 uU/mL). Após o procedimento, a paciente apresentou distensão abdominal, intolerância à dieta e episódios hipoglicêmicos. Realizou nova TC que mostrou lesão indeterminada e suspeita de acometimento neoplásico em cauda pancreática e adrenal esquerda. A ressonância magnética apresentou hepatomegalia discreta e lesões focais esparsas e hipervascularizadas, sugestivas de acometimento neoplásico secundário, além de lesão sólida com necrose e foco hemático central na adrenal esquerda, suspeita de neoplasia sem linfonodomegalia, com aspecto de normalidade no restante. Logo, descartou-se a possibilidade de neoplasia e foi feito o diagnóstico de nesidioblastose com início de uso de Octreotida, que não controlou completamente os episódios de hipoglicemia. Realizou-se pancreatectomia subtotal, biópsia hepática e exérese de tumor retroperitoneal. O laudo anatomopatológico foi linfangioma pancreático, hiperplasia de adrenal, cirrose com colestase moderada e proliferação de ductos biliares intra e extra hepáticos. No pós-operatório, apresentou distúrbios hidroeletrólíticos e novos episódios de hipoglicemia (glicemia aleatória 15 mg/dL / insulina sérica 33,2 uU/mL). Assim, realizou-se o teste genético, no qual sequenciamento do exoma e cariótipo com bandamento G não apresentaram variante patogênica. Porém, na análise da metilação 11p15, detectou-se hipermetilação em mosaico do centro IC1, hipometilação em mosaico do centro IC2 e número de cópias normal das regiões estudadas, compatível com dissomia uniparental paterna, que ocorre em aproximadamente 20% dos casos de BWS e confirma o diagnóstico da síndrome. O caso enfatiza a importância do diagnóstico precoce da BWS para um manejo adequado, que inclui estratégias médicas de suporte padrão e vigilância cuidadosa. Devido ao risco aumentado de neoplasias, como tumor de Wilms e hepatoblastoma nos primeiros 8 anos de vida, recomenda-se realizar ultrassom abdominal e dosagem de alfa-fetoproteína a cada 3 meses até os 8 anos de idade. Após esse período, recomenda-se ultrassom renal anual até a adolescência. A incidência estimada da BWS é de 1:10.000 nascimentos e é causada por alterações em genes reguladores do crescimento no cromossomo 11p15. Portanto, o caso é relevante para estudo do manejo clínico e cirúrgico da BWS em crianças e adolescentes, visto suas manifestações graves.