

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wolf-Hirschhorn

Autores: JULIA WESTARB BUSS (FURB), CAROLINA WEISSENBERG ZIMMERMANN (FURB), LAURA SPENGLER ZEN (FURB), PAULA HARDT (FURB), THAIS ISABEL DA SILVA (FURB), MARINA LUISE DOROW (FURB), BÁRBARA DALRI ANDREGHETONI (FURB), MARI ELÍSIA DE ANDRADE (FURB)

Resumo: O presente estudo trata-se de um relato de caso de síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH), desordem genética rara marcada por quadro clínico heterogêneo e complexo com múltiplas malformações congênitas. Paciente feminina, 7 anos, em acompanhamento desde os 6 meses por diagnóstico de SWH. Apresentava-se com traqueomalácia, comunicação interatrial moderada e aneurisma de septo atrial com repercussões leves, comprometimento retrococlear e deficiência auditiva neurológica bilateral, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), dificuldade de alimentação líquida no primeiro ano de vida e necessidade de gastrostomia para alimentação em diversos períodos, intercalando com períodos de alimentação via oral, com aceitação restrita dos alimentos, restrição de crescimento por deficiência de somatotrofina, calculose renal, e recente diagnóstico de autismo secundário, apesar de nunca ter necessitado internação hospitalar. Já realizou acompanhamento com nefropediatra, neurologista, geneticista, gastropediatra, bucomaxilo, endocrinologista, imunologista, pneumologista e oftalmologista, além de fonoterapia, acupuntura, fisioterapia e paradesporto. Atualmente, apresenta melhora de marcos de DNPM e frequente creche regular. A SWH é uma desordem genética rara, descrita pela primeira vez em 1961, e incidência estimada entre 1:50.000 a 1:20.000 nascidos vivos, afetando mais o sexo feminino numa proporção de 2:1. Não há fatores de risco conhecidos. A alteração genética implicada na síndrome é a deleção parcial na porção terminal do braço curto do cromossomo 4 (4p-16). O quadro clínico varia de acordo com o tamanho da deleção. As principais características são 'rosto em capacete grego' (microcefalia, testa larga, glabella proeminente, hipertelorismo, sobrancelhas curvas e altas, filtro labial curto e micrognatia), restrição de crescimento pré e pós-natal, epilepsia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, e, frequentemente, malformações congênitas múltiplas (principalmente musculoesqueléticas, urogenitais e cardiovasculares). O período de maior fragilidade corresponde aos primeiros 3-5 anos de vida, devido a distúrbio epiléptico e falha em atingir os marcos de desenvolvimento. Com acompanhamento multidisciplinar e terapêutica adequada, os portadores da SWH atingem expectativa de vida similar à encontrada em outras desordens convulsivas e deficiência intelectual. A SWH representa um desafio na prática clínica devido a sua variabilidade fenotípica e impacto considerável sobre o desenvolvimento e a qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias. O diagnóstico precoce é fundamental para traçar um plano terapêutico individualizado e multidisciplinar, a fim de minimizar possíveis complicações e ajudar o paciente a atingir seu potencial de desenvolvimento físico e cognitivo. A continuidade dos esforços de pesquisa e a melhoria das práticas clínicas são essenciais para o avanço no cuidado e no suporte às pessoas com esta condição genética rara.