

Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Clínico De Beckwith-Wiedemann : Relato De Caso.

Autores: SANDHARA RIBEIRO RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), PAMELA CARLA PEREIRA DE ASSIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), BRUNO FARIAS OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), LIA MONTEIRO SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), JULIETTE MARIA DANTAS EUFRASIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), AMÍCIA PEIXOTO FRAZÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), LARA MENEZES DE SOUZA TEIXEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), DIEGO FURTADO ROLIM LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), AMANDA GOMES HOLANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), LABELLE GOMES HOLANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), KELSILENE FARIAS DE LUCENA (HOSPITAL MATERNIDADE SÃO VICENTE DE PAULO), WLADIA GISLAYNNE DE SOUSA TAVARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), ANA LUIZA FERNANDES VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), LIVIA COSTA PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), DANIELA CARNEIRO MATOS (HOSPITAL MATERNIDADE SÃO VICENTE DE PAULO)

Resumo: A Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) é uma condição congênita causada por alterações epigenéticas no cromossomo 11p15 que inclui genes que regulam o crescimento fetal e pós-natal, caracterizada por macroglossia (MG), hipercrecimento lateralizado, defeitos de parede abdominal, visceromegalias e predisposição ao desenvolvimento de tumores embrionários durante a infância. Em 2018 o Consenso Internacional de SBW propôs um sistema baseado na pontuação de critérios maiores e menores a fim de facilitar o seu diagnóstico e indicar a necessidade de testes genéticos específicos. O score 8805, 4 pontos fecha diagnóstico para SBW, quando 8805,2 pontos sugere teste genético, e, caso este seja negativo, deve-se pensar em diagnósticos diferenciais e, quando pontua < 2, descarta SBW. Relato do caso: Recém-nascido (RN), masculino, nasceu com 36 semanas e 1 dia de idade gestacional, peso de 3.585 g, APGAR de 8/9 no 1º e 5º minutos de vida, respectivamente, e apresentou desconforto respiratório precoce com necessidade de ventilação mecânica, antibioticoterapia empírica e medidas de suporte em UTI neonatal, onde não apresentou hipoglicemias. Ao exame físico observou-se características clínicas que somam 4 pontos dentro o score diagnóstico da SBW: macroglossia (MG), hemangioma plano em face (HPF) e diástase de reto abdominal (DRA). Outros achados durante o internamento foram criptorquidia bilateral, icterícia não colestática, hemorragia conjuntival e fígado palpável a 3cm do rebordo costal. Durante internação teve 3 falhas de extubação, provavelmente por mecanismo obstrutivo pela MG, e após tentativa exitosa, RN evoluiu gradativamente melhor e com seguimento fonoaudiológico e fisioterápico recebeu alta para seguimento ambulatorial com equipe multiprofissional. Conclusão: O diagnóstico de SWB pode ser desafiador, sobretudo em indivíduos com fenótipos intermediários. Assim, é importante que os pediatras conheçam os sinais e sintomas da SBW, e utilizem o score para diagnóstico clínico, a fim de que as crianças tenham um acompanhamento adequado, pois dentre outras demandas específicas, os portadores da SBW devem ter um plano de vigilância tumoral até os 8 anos de idade, para garantir detecção precoce de malignidades. Em paralelo, considerando a limitação à exames de alta complexidade em áreas mais longínquas, ter uma ferramenta de diagnóstico mais acessível favorece o diagnóstico em tempo oportuno.