

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wolf-Hirschhorn: Relato De Um Caso Com História De Epilepsia, Disfagia Nível 1, Malformações Congênicas Múltiplas E Atraso Global No Desenvolvimento Neuropsicomotor

Autores: ELVIS LUCAS RABELO SHINTAY CHAN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO - UFOP), SABRINA CRISTINA ARAÚJO MENDANHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO - UFRJ), KAREN ANRY CHAN (HOSPITAL FELICIO ROCHO)

Resumo: A Síndrome de Wolf-Hirschhorn é uma síndrome genética rara cuja patogênese ainda não é totalmente compreendida. As deleções ocorrem no cromossomo 4p, em que a região crítica é 4p16.3 e o gene mais afetado, WHSC1. O fenótipo pode variar a depender da interação de múltiplos fatores de transcrição. Dadas as diversas comorbidades e intercorrências deste caso, justifica-se a sua discussão e comparação com a literatura. Paciente nascida em 23/09/2019 exibindo características sindrômicas (hipertelorismo ocular, ponte nasal alargada, filtro nasolabial curto) foi submetida à realização de cariótipo, que identificou deleção de braço curto do cromossomo 4p, correspondendo à Síndrome de Wolf-Hirschhorn. Foi também diagnosticada com comunicação interatrial e displasia renal direita, corrigidas cirurgicamente. O primeiro episódio de crise convulsiva ocorreu aos 6 meses de vida e o segundo, aos 12 meses. Neste último, de difícil tratamento, evoluiu com perda de peso progressiva devido ao quadro de hipotonia generalizada e disfagia. Exibiu grande dificuldade para se alimentar por via oral desde o nascimento, tendo sido gastrostomizada em 25/09/2020, sem realização de funduplicatura. Atualmente encontra-se em acompanhamento multidisciplinar, sem novos episódios de crises convulsivas e em uso de Topiramato, Clobazam e Omeprazol, o qual foi indicado para tratamento de esofagite de refluxo. Mantém atraso significativo em todas as áreas do desenvolvimento neuropsicomotor, com avanços lentos. **DISCUSSÃO:** A maior parte das deleções são visíveis em cariótipo padrão e técnicas complementares são necessárias somente nos casos em que há deleções pequenas. Muitas manifestações clínicas da síndrome estão presentes no caso relatado, o que inclui hipertelorismo, convulsões de difícil controle, anomalias renais, cardiopatias congênicas e déficits no crescimento tanto no período pré-natal quanto no período pós-natal. Imunodeficiências, sobretudo na produção de IgA e IgG2, podem estar presentes nesta afecção e favorecem a recorrência de quadros infecciosos, em especial do trato respiratório dada a maior propensão à broncoaspiração. O tratamento é suportivo e deve ser direcionado ao fenótipo. Assim, avaliação auditiva e oftalmológica, além de exames de imagem cardíacos e renais são recomendáveis. Anticonvulsivantes e inibidores de bomba de prótons quase sempre serão necessários, e a gastrostomia deve ser considerada face à disfagia e atraso no crescimento e ganho ponderal. O quadro clínico da Síndrome de Wolf-Hirschhorn tende a ser bastante “florido” e a suspeita de cromossomopatia pode ser levantada já ao nascimento, caso alterações morfológicas não tenham sido identificadas no período pré-natal. A avaliação precoce por cariótipo e por exames de imagem para investigação de malformações são necessárias para o tratamento correto. É crucial o acompanhamento multidisciplinar e longitudinal para prevenir complicações, garantir a melhoria da qualidade de vida e estimular o desenvolvimento.