

30 de Agosto a 2 de Setembro de 2021

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN: RELATO DE CASO

Congresso Brasileiro Digital de Atualização em Pediatria, 1ª edição, de 30/08/2021 a 02/09/2021

ISBN dos Anais: 978-65-89908-93-7

SILVA; João Henrique dos Santos ¹, MONTEIRO; Ana Flávia Moura ², BORGES; Mayara de Moura Borges ³, MARTINS; Beatriz Pereira ⁴, CAMPOS; Dra. Ana Teresa Spíndola Madeira ⁵

RESUMO

A Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) foi descrita em 1963 por Beckwith, e em 1964 por Wiedemann, e tipifica-se como uma condição congênita e rara de hipercrecimento, caracterizada por macroglossia, gigantismo, onfalocele, visceromegalia e aumento no risco de neoplasias embrionárias. O diagnóstico desta condição, em geral, é realizado no período pós-natal por meio dos achados característicos. O objetivo deste trabalho é promover um relato de caso a respeito de um paciente portador da SBW e da importância do seu acompanhamento, haja vista que se trata de uma condição rara, mas com muitas repercussões para o paciente. Para a elaboração deste relato foi realizada a avaliação clínica do paciente em questão e posterior revisão de seu prontuário e pesquisa bibliográfica nas bases de dados do PubMed, SciELO, MEDLINE e LILACS. Paciente do sexo masculino, 3 anos e 8 meses, altura 103 cm, peso 16,9 kg e IMC de 15,9kg/m², em acompanhamento desde o nascimento por SBW, em consulta de rotina em ambulatório de nefrologia pediátrica. Ao nascimento, apresentava hidrocele congênita unilateral, macroglossia com necessidade de traqueostomia para manutenção de via aérea pérvia, hérnia umbilical redutível, geno valgo. Atualmente, apresenta sem queixas urinárias ou algicas, exame físico inalterado à exceção de hérnia umbilical redutível de aproximadamente 2 cm, traqueostomia e presença de hidrocele bilateral, exames laboratoriais sem alterações significativas, clearance de creatinina estimado de 109 mL/min, ausência de malformações ou anormalidades em ultrassonografias de aparelho urinário e abdominal. A SBW é de herança complexa e inclui padrão autossômico dominante com expressividade variável e desregulação de genes na região cromossomal 11p15.5 Devido ao caráter de expressividade e desregulação genética variáveis, a Síndrome de Beckwith-Wiedemann ainda não possui critérios diagnósticos de consenso. Entretanto, alguns achados são bastante característicos, como macrossomia (90% dos casos), macroglossia verdadeira (97,5%), defeitos da parede abdominal (80%) e hipoglicemia neonatal (30 - 50%). Além disso, podem ser encontrados com frequência malformações congênitas, idade óssea avançada e é a síndrome genética mais comum associada ao crescimento excessivo. Esta síndrome predispõe ao câncer infantil, sendo o tumor de Wilms o câncer mais comum em crianças com SBW, ocorrendo entre 5-7% dessas crianças. A SBW afeta cerca de 1/12.000 a 1/13.700 recém-nascidos. A incidência é equivalente em ambos os sexos. Geralmente o diagnóstico é feito na presença de 3 achados clínicos

¹ Universidade Federal do Piauí - UFPI, joaohenriquesantos@ufpi.edu.br

² Centro Universitário Uninovafapi - UNINOVAFAPI, ana_flavia_m@hotmail.com

³ Universidade Federal do Piauí - UFPI, mayaraborges@ufpi.edu.br

⁴ Universidade Federal do Piauí - UFPI, pereiramartinsb@gmail.com

⁵ Universidade Federal do Piauí - UFPI, anateresa_spindola@yahoo.com.br

sugestivos, levando-se em consideração um índice de suspeição alto, pois mesmo apresentações fenotípicas mais leves cursam ainda com alta probabilidade de desenvolvimento neoplásico. O paciente em questão apresentou, como critério de compatibilidade, hidrocele congênita unilateral (posteriormente evoluindo para bilateral), macroglossia, hérnia umbilical que persiste, alterações ósseas e renais, e mantêm-se, até o momento, sem manifestações neoplásicas. O diagnóstico de SBW é clínico e reconhecimento precoce dos achados da síndrome é essencial, tendo em vista a necessidade de um atendimento multiprofissional, além de acompanhamento médico rotineiro em decorrência do risco aumentado para o surgimento de neoplasias.

PALAVRAS-CHAVE: acompanhamento, diagnóstico, SBW, Tumor de Wilms