

Síndrome de Denys Drash: Um Relato de Caso

Resumo

A Síndrome de Denys Drash é uma doença rara caracterizada pela associação de nefroblastoma, insuficiência renal progressiva e pseudo-hermafroditismo masculino resultante de mutações no gen supressor TWI localizado no cromossomo 11p13. O objetivo é fazer um relato de caso de lactente com genitália externa feminina, tumor de Wilms e insuficiência renal mas que após exame de imagem e cariotipagem confirmou-se o diagnóstico de Síndrome de Denys Drash. G.T.F, 6 meses, iniciou quadro de pneumonia, evoluiu com retenção das escórias nitrogenadas e anasarca, sendo submetida a tomografia computadorizada que mostrou massa em rim esquerdo com compressão do hilo renal. Realizou-se nefrectomia à esquerda e laudo histopatológico evidenciou tumor de Wilms com predomínio de blastoma. Clinicamente evoluiu mal, realizando hemodiálise e novo exame de imagem que mostrou massa em rim direito e ausência de ovários sendo levantada a suspeita de Síndrome de Denys-Drash com cariótipo mostrando criança 46 XY embora apresentasse genitália externa de aspecto feminino. Após quimioterapia e nefrectomia bilateral, apresentou infecção e trombose de fístula arteriovenosa confeccionada para hemodiálise, evoluindo com coagulação intravascular disseminada e óbito. A literatura afirma que geralmente a Síndrome de Denys Drash apresenta-se como pseudo-hermafroditismo masculino, o que pode ter retardado o diagnóstico no caso. Quando a genitália tem aspecto masculino, a síndrome está descartada, porém mesmo com genitália externa de aspecto feminino, caso exista a suspeita da síndrome, a investigação deve incluir cariotipagem. Este caso ilustra a importância do conhecimento da doença pelos pediatras para que, mesmo à frente de uma apresentação inusitada, exista a suspeição da doença e investigação da mesma para que o diagnóstico precoce possa proporcionar melhor qualidade de vida à criança.

Responsável

Patricia Rezende Pereira

Autores

Pereira, PR.; Carrer, I.; Migliora, M.; Lima, P.; Peixoto, L.

Instituição

Hospital Prontobaby