

SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN - RELATO DE CASO

THAÍS DIAS RAMOS (UNIFESO)

Introdução: A síndrome de Wolf-Hirschhorn é uma cromossomopatia caracterizada por uma deleção terminal no braço curto do cromossoma 4 que pode ocorrer durante a formação dos gametas dos pais ou na fase inicial de mitose do embrião e pode também ser herdada dos pais. O número de casos são raros com predileção pelo sexo feminino numa proporção de 2:1. As manifestações clínicas são importantes para o diagnóstico clínico da síndrome e podem ser notadas desde os primeiros anos de vida.

Objetivo: Relatar um caso clínico de síndrome de Wolf-Hirschhorn em um escolar do sexo feminino.

Metodologia: Relato de caso e breve revisão da literatura para discussão do caso. Resultado: Relato de caso de paciente escolar que apresenta dismorfismos associado à epilepsia de difícil controle, em uso de politerapia anticonvulsivante. Apresenta, ainda, atraso global do desenvolvimento. Devido aos dismorfismos e ao atraso de desenvolvimento foi aventada a possibilidade de síndrome genética. Foi feito cariótipo que apresentou como resultado: 46 xx, del (4) (p15), dessa forma foi firmado o diagnóstico de síndrome de Wolf – Hirschhorn.

Discussão: A síndrome caracteriza-se por diversas alterações craniofaciais típicas e afeta múltiplos sistemas. As manifestações clínicas não definem o diagnóstico, mas quando há uma suspeição torna-se necessário a confirmação definitiva através de análise molecular e/ou citogenética. O tratamento compreende o acompanhamento multidisciplinar, tratamento com sintomáticos e prevenção de complicações garantindo assim melhor qualidade de vida e melhora no desenvolvimento e crescimento. O prognóstico destes pacientes é reservado, pois apenas 1/3 dos portadores da síndrome de Wolf-Hirschhorn ultrapassam os dois anos de idade. A paciente deste relato encontra-se com seis anos atualmente.