



AGENESIA RENAL ASSOCIADA À SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN

MICHIELIN; Barbara Taynara ¹, REHBEIN; Stéphani ², MOTTA; Anna Lya Assmann da ³, BLASCZKIEWICZ; Luísa Volpato ⁴, MANZKE; Renata ⁵, SCHAEFER; Catiane Kelly ⁶, BAIER; Thais Fernanda ⁷, DELGADO; Júlia Gobatto ⁸, PEREIRA; Fernanda Kirszenworcel ⁹, DUMMER*; Claus Dieter ¹⁰

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH), descrita em 1961 por Cooper e Hirschhorn, é uma doença congênita rara, resultante da deleção parcial do braço curto do cromossomo 4p, que afeta 1 em 20.000-50.000 nascidos vivos, sendo mais frequente nas mulheres (2:1). As manifestações clínicas, percebidas nos primeiros anos de vida, incluem deformidades craniofaciais, problemas intelectuais, de crescimento, convulsões, disfunções geniturinárias e cardiovasculares. Assim, é imprescindível que o médico faça o diagnóstico correto, baseado nas características clínicas e confirmado por exames genéticos, para melhorar a qualidade de vida dos seus portadores, por meio da gestão multidisciplinar do tratamento sintomático. **OBJETIVO:** Descrever um caso de agenesia renal esquerda associada a SWH. **DESCRIÇÃO DO CASO:** HM, 4 anos e 8 meses, nascida com 37 semanas de gestação, de parto cesáreo, com 2,250kg, 42cm de comprimento e APGAR de 9/10. Durante a gestação não houveram intercorrências nem diagnósticos prévios. Ao nascimento, observou-se fenda palatina, anquiloglossia, comunicação interatrial (CIA) e estenose pulmonar de grau leve, além de alterações esofágicas, agenesia renal esquerda e problemas no desenvolvimento motor. A agenesia renal foi constatada através de ultrassom em 2018. No exame, o rim contralateral media 67 mm. Exames de laboratório mostraram creatinina normal (0,63 mg/dl) e urina com sedimento normal. Apresentava múltiplas queixas gastrointestinais, como vômitos recorrentes, refluxo gastroesofágico e diarreia, que ocasionaram dificuldade na alimentação e déficit no ganho ponderal. Com 1 ano e 7 meses foi diagnosticada a SWH. O exame físico constatou hipertelorismo ocular e mamário, rebaixamento nasal, ponte nasal curta, fonte aumentada e classificação de Tanner 1. Aos 2 anos e 7 meses realizou eletroencefalograma, que indicou convulsões a cada minuto, as quais cessaram após uso de anticonvulsivante. **DISCUSSÃO:** A SWH constitui uma malformação congênita em que, geralmente, os indivíduos nascem a termo, são pequenos para a idade gestacional, possuem algum grau de sofrimento perinatal e movimentos fetais diminuídos. No caso abordado, a paciente se encaixa nesses padrões (a termo, 2,250kg e 42cm de comprimento), entretanto a gestação ocorreu sem intercorrências. Clinicamente a SWH é reconhecida pelas características craniofaciais típicas, sendo a principal a ponte nasal larga em continuidade para a frente chamada de aparência de “capacete do guerreiro grego”. Malformações cardíacas, como alterações septais atriais e ventriculares, estenose pulmonar e persistência do canal arterial associada à insuficiência aórtica, são relatadas em 50% das crianças. As malformações do trato urinário foram descritas em cerca de um terço dos pacientes com SWH, incluindo refluxo vesicoureteral, rim em

¹ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), barbaratmichielin@gmail.com

² Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), stefhanirehbein@gmail.com

³ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), assmannanna@gmail.com

⁴ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), luisa5@mx2.unisc.br

⁵ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), manzke2@mx2.unisc.br

⁶ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), catianeschaefer@mx2.unisc.br

⁷ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), tbaier@mx2.unisc.br

⁸ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), jgdeldgado@mx2.unisc.br

⁹ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), fernandakirs@mx2.unisc.br

¹⁰ Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), clausd@unisc.br

ferradura, agenesia renal unilateral, displasia cística e oligomeganeftrosia. Metade das crianças do sexo masculino com SWH apresentam hipospádia e criptorquidismo. Além disso, os pacientes possuem grave atraso no desenvolvimento psicomotor e linguagem limitada. Os sinais clínicos da paciente são característicos, principalmente aqueles relacionados à face, como hipertelorismo ocular, fronte aumentada e fenda palatina. Também possui anormalidades congênitas que são típicas da SWH, como CIA, estenose pulmonar e agenesia renal unilateral. Ademais, algumas disfunções motoras estão presentes no primeiro ano de vida, assim como convulsões recorrentes, as quais foram controladas com o uso de anticonvulsivante. O diagnóstico é confirmado com auxílio de estudos genéticos. O seu tratamento envolveu o trabalho de uma equipe multidisciplinar, com pediatra, fonoaudiólogo, gastroenterologista e neurologista.

CONCLUSÃO: O caso apresentado demonstra, além de alterações faciais e cardiovasculares, a agenesia renal como parte da síndrome, sendo importante a avaliação e o acompanhamento de nefrologista. Além disso, em crianças com SWH, o estudo do cariótipo dos pais deve ser oferecido, bem como grupos de apoio psicossocial envolvendo pais e cuidadores, que podem melhorar o bem-estar e a qualidade de vida, fortalecendo sua rede de apoio social e usando estilos de enfrentamento positivos.

PALAVRAS-CHAVE: Agenesia renal unilateral, Anormalidades Congênitas, Síndrome de Wolf-Hirschhorn