

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME

Brenda Oliveira da Silva Alberto, Caroline Kaercher Kramer, Luciana Loss Reck, Cristina Bergmann Triches, Tiago Schuch, Mirela Jobim de Azevedo, Jorge Luiz Gross

Paciente feminina de 5 dias de vida, levada ao hospital para investigação de quadro de macrosomia, macroglossia com dificuldade na deglutição e hipoglicemia. Nasceu de parto cesáreo, pesando 6.570 g, com comprimento de 58 cm, Apgar 8/10. Mãe não tinha história de diabetes melito na gestação, e criança sem diagnóstico pré-natal de macrosomia. Ao exame físico,



Figura 1. Exame físico mostrando hérnia umbilical.

também se notava hérnia umbilical (figura 1), supra sistólico, nevus flâmelo na nuca e sulco na região auricular (figura 2). Após quinto dia de vida, não apresentou novos episódios de hipoglicemia, apenas com dieta enteral. Realizou ecocardiograma transtorácico, que demonstrou hipertrofia biventricular mais acentuada no septo interventricular ao ápice do ventrículo direito e forame oval pérvio com pequeno *shunt* da esquerda para a direita, e ecografia de abdome total, com hepatomegalia discreta e nefromegalia significativa (rins de 8 cm nos maiores eixos). Esse conjunto de alterações levou ao diagnóstico de síndrome de Beckwith-Wiedemann, causada por mutação no cromossomo 11p15.5, que é caracterizada por macrosomia, macroglossia e onfalocele ou hérnia umbilical, além de assimetria corporal, hipoglicemia, organomegalia, presença de sulco no pavilhão auricular e tumores embrionários. Com frequência aproximada de 1:14.000 nascimentos, o diagnóstico é baseado nos achados clínicos, sendo fundamental seu reconhecimento precoce, pelo risco maior do surgimento de vários tumores na infância.



Figura 2. Sulco no pavilhão auricular (seta).