

## **SÍNDROME DE WAGR: UM RELATO DE CASO.**

*Fontana, G.C.N., Millan, T., Faermann, R., Schweiger, C., Leite, J.C.L., Giugliani, R. Serviço de Genética Médica e Humana. HCPA - UFRGS.*

Fundamentação: a síndrome de WAGR, definida pela presença de aniridia, retardo mental, malformações do trato genito-urinário e tumor de Wilms, é uma síndrome de genes contíguos associada à deleção (11p13), com mutações nos genes WT1 e AN2. A associação de tumor de Wilms com surgimento precoce, entre 2 e 3 anos de idade, com outras anomalias congênitas foi primeiramente descrita por Miller et al (1964), sendo subsequente designada síndrome de WAGR. Apresenta ocorrência esporádica, embora existam relatos de casos familiares. Dois terços dos casos afetam o sexo masculino.

Relato de caso: RN de D.R.S., sexo indeterminado, branco, natural de Gravataí, nascido em 13/02/02, de parto vaginal, com APGAR 8/9, peso ao nascimento 2390g, capurro 36 semanas, perímetro cefálico 32cm, perímetro torácico 31cm e comprimento 42cm, com pais não consangüíneos. A criança foi transferida ao HCPA no primeiro dia de vida por apresentar genitália ambígua. Ao exame físico, constatou-se ausência de hímen e vagina, falo de 2,5cm, meato uretral em região ventral, pregas laterais proeminentes, ausência de pequenos lábios ou testículos, e massa medindo 1x1cm em região inguinal esquerda sugestiva de gônada. As radiografias de tórax e abdome foram normais. A radiografia pélvica apresentou alterações displásicas e diástase nos ramos púbicos. À ecografia de vias urinárias, os órgãos sexuais internos não foram visualizados, e os rins apresentaram-se normais. Realizou uretrocistografia, que mostrou fístula ureterovaginal, com uretra tipo II ou III da classificação de Shopfner. Em avaliação oftalmológica, constatou-se íris atrófica 360º em ambos os olhos e aspecto de membrana pupilar remanescente no cristalino. O resultado do cariótipo foi 46XY, del(11)(p13). Os pais apresentaram cariótipo normal. Foi sugerido diagnóstico inicial de pseudo-hermafroditismo masculino. O diagnóstico da causa hormonal da genitália ambígua foi de resistência parcial à ação dos andrógenos, através da exclusão de defeito de síntese de testosterona pelo aumento desse hormônio após teste curto de estimulação com gonadotrofina coriônica humana (HCG), e exclusão de defeito da enzima 5 $\alpha$ -redutase, devido a níveis elevados de di-hidrotestosterona basal e após estimulação com HCG. O paciente apresentou resposta à testosterona produzida durante teste longo com HCG, com aumento de 0,5 cm do falo, escurecimento da bolsa escrotal e aumento das pregas da bolsa escrotal. Foi decidida realização de correção cirúrgica da genitália para o sexo feminino, aos oito meses de idade.

Conclusão: os achados clínicos e laboratoriais evidenciados para o caso relatado, além do resultado do cariótipo, são compatíveis com o diagnóstico de síndrome de WAGR. Uma vez que pacientes com resistência parcial a andrógenos podem não apresentar virilização adequada durante a puberdade e na fase adulta, recomenda-se que sejam transformados em sexo feminino, para melhor adequação funcional da genitália.