

Síndrome de Wolf-Hirschhorn

Wolf-Hirschhorn Syndrome

Carolina Prelhaz, Margarida Rafael, Catarina Lacerda, Susana Correia

Acta Pediatr Port 2018;49:199-200
DOI: 10.21069/APP.2018.10824

A síndrome de Wolf-Hirschhorn resulta de uma alteração cromossómica rara, causada por uma deleção do braço curto do cromossoma 4.¹ É mais frequente no sexo feminino. Fenotipicamente, manifesta-se por microcefalia e dismorfismo facial com hipertelorismo, ptose palpebral, glabella proeminente e nariz largo (fácies de capacete grego).¹⁻⁴ Outras alterações possíveis são estrabismo, proptose, catarata, coloboma, alterações da íris e das fendas palpebrais, nistagmo congénito, fenda lábio-palatina, micrognatia, implantação baixa das orelhas, com alterações dos pavilhões auriculares e fossetas pré-auriculares.¹⁻³ Esta síndrome associa-se a restrição do crescimento intrauterino e baixo peso de nascimento, má progressão ponderal, hipotonia e atraso do desenvolvimento psicomotor.^{1,2} Malformações cardíacas e renais, epilepsia, surdez neurossensorial e imunodeficiência estão frequentemente presentes.^{1,2} Malformações pulmonares, gastrointestinais, urogenitais e osteoarticulares são também possíveis.^{1,2} Esta síndrome apresenta então uma expressão fenotípica variável, com variabilidade também no prognóstico a longo prazo.^{2,3} Dada a presença de várias malformações sugestivas, é geralmente diagnosticada no período neonatal precoce.⁴

Apresenta-se uma criança do sexo feminino, com 21 meses de idade. Ecografias fetais com restrição de crescimento fetal, polihidrâmnios, síndrome polimalformativo e artéria umbilical única. Realizada cesariana às 36 semanas e quatro dias, com índice de Apgar 8/9. Somatometria ao nascimento: peso 1640 g, comprimento 42 cm, perímetro cefálico 30 cm. Feito o diagnóstico clínico de síndrome de Wolf-Hirschhorn no período neonatal precoce, pelas características fenotípicas, e posteriormente confirmado por estudo genético - cariótipo 46,XX,del(4p). Mantêm-se atualmente evidentes as características dismórficas sindromáticas, com fácies típico de capacete grego (Fig. 1) e hipotonia axial marcada (Fig. 2), sendo evidentes também alterações das fendas palpebrais (Fig. 1) e as fossetas pré-auriculares (Fig. 3).



Figura 1. Fácies de capacete grego, com fronte alta e proeminente, hipertelorismo, epicanto, ptose palpebral, nariz largo, filtro curto e lábio superior em tenda.



Figura 2. Hipotonia axial.

Serviço de Pediatria, Hospital Nossa Senhora do Rosário, Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, Barreiro, Portugal

Correspondência

Carolina Prelhaz

carolinaprelhaz@gmail.com

Rua de O Século, nº 150, 1200-437 Lisboa, Portugal

Recebido: 06/02/2018 | Aceite: 08/10/2018



Figura 3. Fosseta pré-auricular.

Com este caso os autores pretendem relembrar as características fenotípicas da síndrome de Wolf-Hirschhorn, melhorando a rapidez diagnóstica perante um recém-nascido ou lactente com fácies típico.

Palavras-chave: Face/anomalias; Hipotonia Muscular; Lactente; Síndrome de Wolf-Hirschhorn/diagnóstico

Keywords: Face/abnormalities; Infant; Muscle Hypotonia; Wolf-Hirschhorn Syndrome/diagnosis

O QUE ESTE CASO ENSINA

- As características fenotípicas da síndrome de Wolf-Hirschhorn permitem muitas vezes o diagnóstico no período neonatal.
- O diagnóstico precoce possibilita uma abordagem e seguimento adequados destas crianças, considerando a elevada prevalência de complicações associadas.

Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

Referências

1. Paradowska-Stolarz AM. Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS) - Literature review on the features of the syndrome. *Adv Clin Exp Med* 2014;23:485-9.
2. Battaglia A, Carey JC, South ST. Wolf-Hirschhorn syndrome: A review and update. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2015;169:216-23.
3. Battaglia A, Filippi T, Carey J. Update on the clinical features and natural history of Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome:

Experience with 87 patients and recommendations for routine health supervision. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2008;148C:246-51.

4. Rezaei S, Wilansky J, Gottimukkala S, Chadee A, Benamhali H, Henderson C. Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS), a case report and review of literature. *J Pediatr Neonatal Care* 2016;5:00170.