

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN: UM RELATO DE CASO

BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME: A CASE REPORT

VALDIVINA ETERNA FALONE¹, LÍVIA PEREIRA DO VAZ¹, WEDER SILVA BORGES JUNIOR¹, MARIANA CAMPOS TERRA¹, KAMILA DE OLIVEIRA GONÇALVES SOUZA², WALDEMAR NAVES DO AMARAL¹

RESUMO

A Síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) consiste em uma anomalia congênita rara, com manifestação semelhante em ambos sexos e prevalência aproximada de 1/13.700 nascidos vivos. Essa condição tem como característica principal a alteração do desenvolvimento de determinados órgãos humanos, o que resulta em anormalidades do crescimento, a exemplo de macroglossia, gigantismo, hemihiperplasia e visceromegalia, principalmente na segunda metade da gestação e nos primeiros anos de vida.

Relato do caso: TVM, feminino, 26 anos. Paciente foi submetida a USG 4D obstétrica com idade gestacional de 33 semanas (+/- 7 dias). Notou-se presença de língua projetada entre lábios, sugerindo macroglossia e com hipótese diagnóstica de Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Discussão: No caso relatado, foi observada uma SBW diagnosticada com USG 4D durante a 33ª semana de gestação. Ainda que nem todos os critérios para BWS pudessem ser confirmados no exame pré-natal, o achado de um sinal maior de possível macroglossia - devido à presença de língua projetada entre lábios - sugeriu tal hipótese diagnóstica a qual foi confirmada após o parto.

Conclusão: Por meio deste caso podemos observar que exames de imagem, como USG, mostram-se de grande valia, permitindo não só aconselhar a paciente adequadamente, mas também preparar um suporte neonatal adequado no momento do parto.

PALAVRAS-CHAVE: BECKWITH-WIEDEMANN, ANOMALIA CONGÊNITA, ULTRASSONOGRRAFIA

ABSTRACT

Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS) is a rare congenital anomaly, with similar manifestation in both sexes and an approximate prevalence of 1/13,700 live births. The main characteristic of this condition is the alteration in the development of certain human organs, which results in growth abnormalities, such as macroglossia, gigantism, hemihyperplasia and visceromegaly, especially in the second half of pregnancy and in the first years of life.

Case report: TVM, female, 26 years old. Patient underwent obstetric 4D US with a gestational age of 33 weeks (+/- 7 days). The presence of a projected tongue between the lips was noted, suggesting macroglossia and with a diagnostic hypothesis of Beckwith-Wiedemann Syndrome.

Discussion: In the case reported, a SBW diagnosed with US 4D during the 33rd week of pregnancy was observed. Although not all criteria for BWS could be confirmed in the prenatal examination, the finding of a major sign of possible macroglossia - due to the presence of a projected tongue between the lips - suggested such a diagnostic hypothesis, which was confirmed after delivery.

Conclusion: Through this case, we can observe that imaging tests, such as the US, are of great value, allowing not only to adequately advise the patient, but also to prepare adequate neonatal support at the time of delivery.

KEYWORDS: MECONIUM PERITONITIS; ILEUM ATRESIA; PRENATAL DIAGNOSIS

A Síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) consiste em uma anomalia congênita rara, com manifestação igual no sexo masculino e feminino e com prevalência aproximada de 1/13.700 nascidos vivos.¹ Essa síndrome altera o

padrão de desenvolvimento de determinados órgãos humanos, principalmente na segunda metade da gestação e durante os primeiros anos de vida, entretanto a altura dos adultos geralmente é normal. Nesse sentido, a anormalidade

1. Universidade Federal de Goiás

2. IESE Instituto de Ensino em Saúde e Especialização

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:

VALDIVINA ETERNA FALONE

Alameda Cel. Joaquim de Bastos, 243 - St. Marista

Goiânia - GO, CEP: 74175-150

Email: valdivinafalone@gmail.com

do crescimento é caracterizada por gigantismo, macroglossia e/ou hemihiperplasia (pode acarretar em dificuldades de fala e alimentação) visceromegalia, onfalocele e uma maior incidência de tumores embrionários.² Vale ressaltar que os indivíduos afetados por essa síndrome podem apresentar todas ou só algumas das características acima citadas, portanto BWS é considerada como um espectro clínico.

A etiologia dessa condição advém de alterações epigenéticas e/ou genéticas complexas que desajustam genes do cromossomo 11p15.5, os quais estarão sujeitos a imprinting nas regiões de controle (ICR). O padrão de herança é do tipo autossômico dominante.³

O diagnóstico da Síndrome de Beckwith-Wiedemann pode ser feito no pós-natal com achados clínicos (macroglossia, idade óssea avançada, onfalocele, hipoglicemia neonatal, visceromegalia, entre outros).⁴ No entanto, um diagnóstico pré-natal feito a partir de ultrassonografias, via critérios como a macroglossia e estimativa ponderal para tal idade gestacional, é de enorme relevância para continuidade da gestação no período perinatal.⁵ Isso porque permite um suporte pediátrico adequado a problemas recorrentes, tais como hipoglicemia no nascimento e neoplasias embrionárias.⁶

Logo, apresentaremos um caso de BWS que foi diagnosticado na 33ª semana gestacional por meio de uma USG "4D" com obstétrico.

RELATO DE CASO

TVM, feminino, 26 anos. Paciente foi submetida a USG 4D obstétrica com idade gestacional de 33 semanas (+/- 7 dias). Ao exame, foi observado feto de provável sexo feminino em situação longitudinal, apresentação cefálica, dorso anterior e com presença de movimentos cardiorrespiratórios rítmicos (155 bpm). Canal endocervical fechado, líquido amniótico normal e cordão umbilical com duas artérias e uma veia normo-inseridas. Placenta de inserção tópica anterior, espessura de 25mm, textura heterogênea e maturidade grau I. Foi evidenciada ainda estatura de 47,3cm (crescimento condizente à idade gestacional), peso de 2263 g (+/- 10%), ausência de gordura pré-peritoneal, estadiamento intestinal grau II e demais parâmetros biométricos dentro dos valores adequados. Por fim, notou-se presença de língua projetada entre lábios, sugerindo macroglossia e com hipótese diagnóstica de Síndrome de Beckwith-Wiedemann a qual foi confirmada após o parto.



Figuras 1 e 2: Macroglossia

DISCUSSÃO

Em 1963 e 1964, Beckwith e Wiedemann, respectivamente, relataram uma síndrome presente em recém-nascidos, caracterizada por macroglossia, onfalocele, gigantismo, visceromegalias, displasia renal, nevos faciais, idade óssea avançada, pregas nas orelhas e aumento de neoplasias embrionárias.⁷ Referida como um dos principais aspectos clínicos dessa síndrome, a macroglossia (97% presente dos casos) se dá, em sua maioria, pelo excessivo crescimento ântero-posterior da língua ou hipertrofia muscular, causando sua protrusão e, conseqüentemente, diversas possíveis alterações funcionais no indivíduo, como distúrbios de respiração, deglutição, fonação e até conseqüências psicológicas.⁸

Embora, o diagnóstico da SBW seja realizado, geralmente, no período pós-natal por meio dos achados clínicos característicos da afecção; o diagnóstico pré-natal da condição ainda é de grande valia para a continuidade perinatal, tanto no momento do nascimento, quanto nos posteriores cuidados

médico-pediátricos (hipoglicemia neonatal, falência cardíaca congestiva, obstrução de vias aéreas superiores e risco aumentado para neoplasia).⁴ Dessa forma, a ultrassonografia obstétrica é utilizada como padrão para detecção dos sinais síndrômicos maiores - macrossomia, defeito de parede abdominal e macroglossia -, bem como dos menores - polidrânio, nefromegalia, displasia renal e citomegalia adrenal.⁴

No caso relatado, foi observada uma SBW diagnosticada com USG 4D durante a 33^o semana de gestação. Ainda que nem todos os critérios para BWS pudessem ser confirmados no exame pré-natal, o achado de um sinal maior de possível macroglossia - devido à presença de língua projetada entre lábios - sugeriu tal hipótese diagnóstica.



Figuras. 3 e 4: RN com Macroglossia

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Dessa maneira, acreditamos, por meio do caso relatado, que exames de imagem, a exemplo da ultrassonografia obstétrica, apresentam grande utilidade e valia para o diagnóstico pré-natal da Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Tornando possível, assim, não apenas o preparo psicológico e a compreensão da doença pelos pais, mas também a capacitação adequada da equipe médica multidisciplinar.

REFERÊNCIAS

1. Shuman C, Beckwith JB, Weksberg R. Beckwith-Wiedemann Syndrome. 2000 Mar 3 [updated 2016 Aug 11]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993.
2. ABCMED, 2017. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Disponível em: <<https://www.abc.med.br/p/sinais.-sintomas-e-doencas/1301778/sindrome-de-beckwith-wiedemann.htm>>. Acesso em: 5 mai. 2021.
3. Choufani S, Shuman C, Weksberg R. Molecular findings in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2013 May;163C(2):131-40.
4. Araujo Júnior Edward, Simioni Christiane, Nardoza Luciano Marcondes Machado, Moron Antonio Fernandes. Diagnóstico pré-natal da síndrome de Beckwith-Wiedemann pela ultrassonografia bidimensional e tridimensional. *Radiol Bras [Internet].* 2013 Dec [cited 2021 May 05]; 46(6): 379-381.
5. Eckmann-Scholz, C., Jonat, W. 3-D ultrasound imaging of a prenatally diagnosed Beckwith-Wiedemann syndrome. *Arch Gynecol Obstet* 284, 1051 (2011).
6. Pappas JG. The Clinical Course of an Overgrowth Syndrome, From Diagnosis in Infancy Through Adulthood: The Case of Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care.* 2015; 45(4): 112-117.
7. Weinstein L, Anderson C. In Utero Diagnosis of Beckwith-Wiedemann Syndrome By Ultrasound. *RSNA Radiology.* February 1980, v134, n°2.
8. Toranzo FJM, Duarte HS, Rodríguez PA. Beckwith-Wiedemann syndrome. Three case report. *Rev ADM.* 2001;58(5):170-172.