

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E DO NEURODESENVOLVIMENTO NA SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN

BRITO, Isadora Badia Compagnoni Gimenes de; KUO, Ana Cristina; ATHUSO, Claudini Bastos; LAMÔNICA, Dionísia Aparecida Cusin.

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Wolf-Hirschhorn é definida como uma síndrome genética mais comum no sexo feminino, caracterizada por face típica, atraso do crescimento intrauterino e pós-natal, e transtorno do desenvolvimento neuropsicomotor. A falha genética resulta de deleção cromossômica (4p16.3), que ocorre como evento aleatório. **OBJETIVO:** Descrever características clínicas e do neurodesenvolvimento de uma criança do sexo feminino de 5 meses de idade cronológica, com a Síndrome de Wolf-Hirschhorn. **METODOLOGIA:** Os princípios éticos foram cumpridos (CAE: 42356815.1.0000.5417). A avaliação constou de sessão de anamnese com responsável e aplicação de: Observação do Comportamento Comunicativo (OCC), *Early Language Milestone Scale* (ELM) e Teste de *Screening* de Desenvolvimento Denver-II (TSDD-II). **RESULTADOS:** Nasceu de 37 semanas gestacionais por cesariana, com peso de 1.528g, 39 cm de estatura, perímetro cefálico de 29cm, Apgar 9 no 1º e 5º minutos. Apresentou hipotermia e icterícia. Passou 20 dias hospitalizada. Fez uso de sonda nasogástrica para alimentação. Com 5 meses pesava 3960g. A história clínica indicou as principais características necessárias para o diagnóstico clínico desta Síndrome, ou seja, deficiência de crescimento desde o período pré-natal; fenótipo facial típico (ponte nasal proeminente, ampla e plana, testa alta, microcefalia discreta, hipertelorismo, olhos protuberantes, epicanto, sobrancelhas arqueadas, distância encurtada entre o nariz e o lábio superior, cantos da boca voltados para baixo, micrognatia e filtro curto; defeitos no couro cabeludo, queixo e orelhas pequenas. Quanto ao neurodesenvolvimento, verificou-se a presença de reflexos primitivos, ausência de equilíbrio cervical; mãos frequentemente em flexão na linha média. Na aplicação do OCC verificou-se que emite vocalizações e gritos agudos; reconhece vozes familiares; reage ao ouvir seu nome; sorri para adultos; tenta pegar objetos, mas não consegue agarrá-los; segura temporariamente brinquedos colocados em sua mão. Na ELM as habilidades auditivas receptiva, expressiva e visual estavam aquém da idade cronológica. No TSDD-II, os escores obtidos nas áreas de linguagem, pessoal-social, motor fino-adaptativo e motor grosso foram de aproximadamente 2 meses. A criança apresentava muita dificuldade para alimentação e ganhar peso. **CONCLUSÃO:** Esta síndrome genética é pouco

reconhecida e merece ser apresentada para o reconhecimento da comunidade científica. O acompanhamento terapêutico destas crianças deve ser realizado por equipe de diferentes especialidades e as intervenções devem iniciar o mais precocemente possível, com o intuito de reduzir os efeitos deletérios da síndrome e otimizar o potencial destes indivíduos.

PALAVRAS-CHAVE: Estudo de Caso, Neurodesenvolvimento, Síndrome de Wolf-Hirschhorn.