

## **SÍNDROME DE WIEDEMANN- RAUTENSTRAUCH : O PRIMEIRO CASO BRASILEIRO**

**Lourenço, CM; Piram, A; Peres, LC; Pina-Neto, JM**

**OBJETIVOS:** Relatar caso de natimorto portador da rara síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch **MÉTODOS:** Paciente, sexo masculino, filho de pais jovens e não consangüíneos, teve óbito constatado na 28<sup>a</sup> semana de gestação em consulta obstétrica de rotina, sendo induzido o parto e realizada necrópsia fetal. Possuía diagnóstico intra-uterino de macrocefalia, diminuição de volume cerebelar, ossos longos dismórficos e cardiomegalia . Ao exame genético-clínico, observou-se : peso e estatura entre os percentis 10 e 25 ; perímetro cefálico entre os percentis 25 e 50; desproporção crânio-face; relativa macrocefalia; retrações bitemporais; fontanelas muito amplas; orelhas baixo implantadas e rodadas posteriormente; dorso nasal curto; face triangular; microrretrognatia; “beaked nose”; presença de 6 dentes em arcada dentária superior; pescoço fino e longo; restrição articular em cotovelos e joelhos, musculatura hipotrófica com diminuição de tecido subcutâneo. Entre os achados anátomo-patológicos foram observados malformação de Arnold-Chiari, pulmões hipoplásicos com derrame pleural bilateral, fusão de costelas e dilatação de câmaras cardíacas, mas sem alterações estruturais

**RESULTADOS:** Os achados dismórficos e anátomo-patológicos são compatíveis com o diagnóstico da síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch. Trata-se de uma síndrome autossômica recessiva caracterizada pelo aspecto “envelhecido” da criança, sendo conhecida também como síndrome progeróide neonatal. Descreve-se nessa síndrome, ainda, diminuição global do tecido gorduroso subcutâneo , contratura de articulações, fontanelas amplas com cabelo esparso, presença de pele enrugada e de dentes neonatais. Outras malformações descritas nessa síndrome compreendem cardiopatia congênita, anormalidades endócrinas e malformações do sistema nervoso central como a malformação de Dandy-Walker.

**CONCLUSÕES:** A síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch (SWR) deve ser levada em consideração no diagnóstico de neonatos portadores de aspecto progeróide e que apresentem sinais clínicos como dentes neonatais e contraturas articulares. Vale salientar que esse é o primeiro caso da literatura de SWR com malformação de Arnold-Chiari o que expande ainda mais a variabilidade fenotípica dessa patologia.

This document was created with Win2PDF available at <http://www.win2pdf.com>.  
The unregistered version of Win2PDF is for evaluation or non-commercial use only.  
This page will not be added after purchasing Win2PDF.