INDICAÇÃO DE GLOSSECTOMIA PARCIAL NA SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN: RELATO DE CASO

Helena Alves de Andrade Ribeiro[1], Carolina Dias Azevedo[1], Thiago Freitas Marotti[1], Paula Lúcia Rezende Almeida Manhães[1], Maria Clara Fonseca Artiles[1], Isaías Soares de Paiva[2], Maurício Assis Rodrigues[3]

[1]Faculdade de Medicina de Campos, Campos dos Goytacazes, RJ, Brasil
[2]Departamento de Pediatria, Universidade Federal do Rio de Janeiro, RJ, Brasil
[3]XY Diagnose Laboratório de Biotecnologia, Campos dos Goytacazes, RJ, Brasil

Introdução: A síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) é um distúrbio de supercrescimento, por desregulação gênica no locus 11p15.5, com incidência de 1:13.700 nascidos vivos. Seu espectro clínico engloba macroglossia, que pode levar a comprometimento respiratório, alimentar e linguístico, hipoglicemia neonatal, defeitos da parede abdominal, como diástase de reto abdominal e hérnia umbilical, gigantismo, visceromegalias, hemihiperplasia e predisposição ao desenvolvimento de neoplasias embrionárias, sobretudo tumor de Wilms, hepatoblastoma e neuroblastoma. O manejo da SBW inclui o monitoramento da hipoglicemia pós-natal transitória, triagem tumoral e correção cirúrgica de anormalidades abdominais e macroglossia, quando necessária.
Relato de caso: Lactente do sexo masculino, nascido de parto cesáreo com 35 semanas, peso de 3015 g, comprimento de 46 cm, Apgar 8/8, com importante macroglossia, hérnia umbilical e diástase de reto abdominal foi admitido em UTI Neonatal por hipoglicemia pós-natal, icterícia precoce (hiperbilirrubinemia de 13,4 mg/dL) e quadro de pneumonia. A hipoglicemia foi manejada com glicose IV por cateterismo da veia umbilical e a pneumonia tratada com Cefepime, tendo permanecido em UTI por 18 dias. Triagem metabólica, TRV, oximetria e EOA sem alterações. Investigação do conjunto de anormalidades levou ao diagnóstico de síndrome de Beckwith-Wiedemann ainda antes da alta. Em primeira consulta no serviço de genética, foi identificada hemihipertrofia esquerda leve, discreta braquicefalia, face atípica, com estreitamento bifrontal, base nasal plana, macroglossia significativa, telecanto, orelhas diminuídas, e hipoplasia ungueal em pododáctilos. Ultrassonografia de rins e vias urinárias revelou aumento volumétrico de rim esquerdo. Aos 5 meses, a avaliação da fonoaudiologia mostrou ausência de prejuízo funcional pela macroglossia, porém identificou-se discreta cianose de lábios, taquipneia e tiragem intercostal. Fígado a 3 cm do rebordo costal direito (RCD). Consulta subsequente evidenciou beta-hCG de 2 mUI/ml e alfa-fetoproteína de 301,9 ng/mL, solicitados a fim de investigar possíveis formações tumorais. A velocidade de crescimento pondero-estatural estava aumentada (4,5 cm/mês), fígado a 4,5 cm do RCD, SpO_2 = 94%, presença de taquipneia e taquicardia. Nesse momento, foi solicitada avaliação pelo setor da Oncologia e considerada a realização de glossectomia parcial, pelo comprometimento respiratório com SpO_2 < 95%.
Considerações finais: A macroglossia é uma característica fenotípica frequente na SBW. Embora possa regredir espontaneamente, em casos graves, com déficits estruturais e funcionais, requer manejo cirúrgico com glossectomia parcial. As principais indicações são: sialorreia, alterações ortodônticas, alimentares, respiratórias e problemas psicossociais. Sem risco vital imediato, pode ser reservada para depois do primeiro ano de vida, em detrimento da possibilidade de complicações pós-operatórias. No contexto do caso relatado acima, o paciente apresenta comprometimento respiratório importante. Nos primeiros meses de idade, recebeu acompanhamento

fonoaudiológico, objetivando conduzir possíveis alterações advindas da macroglossia, sem detecção de prejuízos. Entretanto, posterior comprometimento respiratório tornou a glossectomia indicada. A técnica utilizada é a ressecção em cunha anterior e redução central da língua. A recidiva é comum nos portadores da SBW, no decorrer do crescimento e fase adulta, demandando nova cirurgia para correção. O diagnóstico sindrômico preciso, a abordagem cirúrgica adequada e a indicação individualizada são imprescindíveis, com ponderação acerca de riscos e benefícios.