

## E-PÔSTER - RELATO DE CASO – CASE PRESENTATION/REPORT

### **SÍNDROME DE WAGR: UM RELATO DE CASO**

*Maria Cristina Gomes De Abreu (crstinagabreu@uol.com.br)*

*Beatriz Lopes Da Silva Badaró (beatrizbadaro2002@hotmail.com)*

*Júlia Souza Malachias (juliamalachias3@gmail.com)*

*Murilo Canossa Barboza (mcbarboza275@yahoo.com.br)*

*Alexandre Augusto Hamdan Siquara Garcia (aahsgarcia@gmail.com)*

### SÍNDROME DE WAGR: UM RELATO DE CASO

Introdução: A síndrome de WAGR é uma condição genética rara, com prevalência de aproximadamente 1 em 500.000 a 1 milhão. É caracterizada pela perda de função do gene PAX6, devido à deleção do braço curto do cromossomo 11p13 (del11p13). O paciente com a síndrome apresenta associação de Tumor de Wilms, aniridia, anomalias geniturinárias e retardo mental, formando o acrônimo da síndrome. Relato de caso: Paciente feminina, 3 anos, histórico familiar de consanguinidade paterna. Com um mês de vida apresentou nistagmo, feita investigação oftalmológica com diagnóstico de aniridia bilateral e catarata. Realizou-se cirurgia de correção de catarata no olho direito em 2022, sem investigação de outros sistemas. Com 15 meses, paciente

apresentou distensão abdominal com massa palpável, após investigação foi diagnosticado Tumor de Wilms no rim Direito e má rotação medial com hilo em posição cefálica no rim Esquerdo. A abordagem terapêutica do tumor envolveu quimioterapia neoadjuvante durante 1 mês, seguida por nefrectomia direita, bem como ooforectomia e salpingectomia direita, devido a aderências. Anatomopatológico apontou nefroblastoma de histologia favorável sem anaplasia do tipo regressivo: Estadio 1, risco intermediário. Após cirurgia, realizou quimioterapia. Também apresentou atraso em todos os marcos do desenvolvimento neuropsicomotor, começou a andar com 2 anos, aos 3 não desenvolveu fala e tem dificuldade em interação social. Discutiu-se com a neurologia a possibilidade de Transtorno do Espectro Autista e retardo mental. Resultados: Embora a paciente não tenha exame específico de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) que demonstre del11p13, o diagnóstico da síndrome de WAGR pode ser estabelecido através do cariótipo normal (46,XX) e apresentações clínicas fenotípicas. Conclusão: O caso reforça a importância de acompanhamento multi-disciplinar ao identificar alterações genéticas, com necessidade de pesquisar anomalias em outros sistemas. Dessa forma, realizando diagnóstico e tratamento oportuno de pacientes com síndromes, como WAGR.

Palavras-chave: síndrome de wagr; tumor de wilms; aniridia.