

PE-071 - ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA RELACIONADA AO GENE WWOX: PERSPECTIVAS À LUZ DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Josimara Luiza Parise¹, Anna Thereza Casteli Piovesan¹, Luíza Ranzi da Costa¹, Júlia Cavaler Vitali¹, Fernando de Souza Antonini¹, Bruna Kliemann¹, Fernanda da Silva Goncalves², Bibiana Mello de Oliveira³

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), 2. Hospital Regina - Novo Hamburgo, 3. Hospital Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre.

Introdução: O gene WWOX é crucial na regulação de várias funções celulares e no desenvolvimento. A falta da proteína WWOX resulta na Síndrome WOREE (Encefalopatia Epiléptica relacionada a WWOX). **Relato de casos:** *Caso 1:* Paciente masculino, 3a5m, primeiro filho de casal não consanguíneo, encaminhado à genética médica aos 3 meses devido a atraso do desenvolvimento, epilepsia refratária, síndrome de West e múltiplas dismorfias. No período perinatal se apresentou hiporresponsivo, com perda ponderal, e sucção débil. Aos 2 meses teve a primeira convulsão tônico clônica generalizada (CTCG) e espasmos. Ao exame físico apresentava rigidez global, filtro longo, lábios finos, ponte nasal baixa, lóbulos auriculares proeminentes, narinas antevertidas, pescoço curto, mamilos hipoplásicos, microfalo, hidrocele e hérnia inguinal. Neuroimagem evidenciou alteração do padrão cortical difuso e simétrico. Eletroencefalograma evidenciou atividade disfuncional frontal. Aos 10 meses foi realizado sequenciamento completo do exoma, identificando duas variantes c.107+1G>A e p.Tyr107* no gene WWOX, em trans, confirmando o diagnóstico de WOREE. *Caso 2:* Paciente masculino, 1m20d. É irmão do paciente 1, fruto de gestação não planejada. Após o nascimento foi realizada pesquisa dirigida no gene WWOX, identificando as mesmas variantes familiares e confirmando o diagnóstico de WOREE. Apresentou CTCG aos 30 dias de vida. No momento, apresenta crises epilépticas e refluxo gastroesofágico. Ao exame físico, mostrou-se ativo, apresentou ptose palpebral, narinas antevertidas e hidrocele leve. **Discussão:** A WOREE é uma condição genética de herança autossômica recessiva. Os sintomas iniciam nos primeiros meses de vida, com encefalopatia epiléptica, atraso do neurodesenvolvimento, hipomobilidade e dismorfias. O diagnóstico da WOREE é fundamentado na identificação de variantes patogênicas nas duas cópias do gene WWOX. Ressalta-se que a variante p.Tyr107* é inédita na literatura médica e este é o primeiro relato de WOREE no Brasil. **Comentários finais:** A síndrome WOREE é um distúrbio raro que acomete o sistema nervoso, apresentando como manifestação clássica epilepsia refratária e atraso no neurodesenvolvimento. Investigação clínica e genômica são essenciais para confirmar o diagnóstico. É fundamental o diagnóstico e tratamento precoces, e o aconselhamento genético é indispensável. A abordagem multidisciplinar é essencial para garantir a estimulação necessária para o melhor desenvolvimento da criança.

PE-072 - COLANGITE ESCLEROSANTE PRIMÁRIA, APRESENTAÇÃO DE UM CASO EM UMA CRIANÇA DE 3 ANOS

Treibel Giovanna Villavicencio Cedeno¹, Gissela Alejandra Moreira Montenegro¹, Michelle Madeleyne Salazar Bustamante¹, Esther Rodrigues Rocha Alves¹, Andrea Sthefania Racines Delgado¹, Helena Hertel Correa¹, Gabriela Pena Lituma¹, Raissa Queiroz Rezende¹

1. Hospital da Criança Santo Antônio - Santa Casa de Porto Alegre / UFCSPA.

Introdução: A colangite esclerosante primária (CEP) é uma doença colestatática crônica do fígado e da via ductal, progressiva e pode levar à doença hepática terminal. A prevalência não está bem esclarecida, porém sua apresentação em idades pediátricas é rara devido a sua apresentação atípica e é geralmente subdiagnosticada. **Relato de caso:** Paciente masculino de 3 anos apresentou equimose no membro superior direito e artrite radiocarpiana à direita. Evoluiu 7 dias depois com artrites, edemas e limitação funcional em membros inferiores e inapetência. Procurou atendimento na sua cidade, onde exames evidenciaram leucocitose e elevação das enzimas hepáticas. Encaminhado a hospital de maior complexidade para investigação diagnóstica. Na chegada apresentou febre de 38 °C, artrite em joelho esquerdo e hepatomegalia. Após 2 dias, com edema na face e região escrotal, dor abdominal difusa e evidência de diarreias mucosanguinolentas. Exames complementares com piora da função hepática, hipergammaglobulinemia, fator antinuclear 1:160 com padrão nuclear pontilhado fino denso, anti-músculo liso 1:20 e sorologias infecciosas negativas. A ecografia abdominal com hepatomegalia e redução na ecogenicidade. Iniciado tratamento desverminante, antibiótico, furosemida 5mg/dia e ácido ursodesoxicólico 18 mg/kg/dia. Melhorou dos edemas porém com piora das enzimas hepáticas. Realizada colangiografia ressonância magnética (CPRM) com moderada ectasia das vias biliares intra hepáticas, edema periportal circunjacente e biópsia hepática com achados que sugerem CEP em fase de transformação nodular. **Discussão:** A CEP é uma hepatopatia autoimune, caracterizada por inflamação progressiva, fibrose e estenose dos ductos biliares. É frequentemente associada com doença inflamatória intestinal (DII). A apresentação clínica é inespecífica, incluindo astenia, perda de peso, icterícia, colúria, acolia fecal e prurido. Para o diagnóstico baseia-se na combinação de critérios clínicos, analíticos, imagens e histológicos. A CPRM é o método de escolha e a histopatologia para estadiamento e a exclusão de outras doenças hepáticas. Ácido ursodesoxicólico, imunossuppressores e antibióticos são utilizados, porém o transplante hepático é necessário no estágio terminal. **Conclusão:** A CEP é considerada como uma doença inusual na infância e a revisão é pertinente para alertar o diagnóstico que pode ser retardado pela clínica assintomática inicial. Os pacientes têm aumento significativo do risco de colangiocarcinoma ou câncer colorretal. A progressão e prognóstico é variável.