SÍNDROME WOREE: UM RELATO DE CASO

Amanda Luísa Hofmann[1]; Nathana Müller[2]; Anelize Montemezzo[3]; Gyovana Paula Albertoni[4].

1- Acadêmica de Medicina na URI – Erechim;
2- Acadêmica de Medicina na URI – Erechim;
3- Fonoaudióloga, formada pela UFSM, especialista em motricidade orofacial (Cefac - POA) e aprimoramento em disfagia infantil (Santa Casa – SP);
4- Médica formada pela Unochapeco com residência médica no HSVP (Passo Fundo)

INTRODUÇÃO

O gene WWOX é importante na supressão tumoral, apoptose e metabolismo de esteróides. Sua deficiência, causada por lesões autossômicas recessivas, está associada a doenças neurológicas graves, como as síndromes SCAR12 e WOREE. A WOREE se manifesta nos primeiros meses de vida, com convulsões, dificuldades motoras, visuais e respiratórias. O diagnóstico é realizado por exame neurológico e teste genético. Embora não haja cura, o tratamento é paliativo, com uso de anticonvulsivantes, fisioterapia, fonoterapia e terapia ocupacional para controlar os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente feminina, 1a5m, apresenta encefalopatia epiléptica tipo 28 relacionada ao gene WWOX (Síndorme WOREE). A gestação foi planejada, sendo a primeira de um casal hígido e não consanguíneo. A mãe teve diabetes gestacional, realizou um pré-natal adequado, com controle glicêmico por dieta. O parto foi cesáreo, a termo (39 semanas e 1 dia), com peso de 3.570 g e Apgar de 8/9. Teve alta com aleitamento materno exclusivo e testes neonatais normais.
Aos dois meses, iniciaram crises epilépticas com piscamento unilateral e movimentos involuntários no membro inferior direito. Apesar de exames iniciais como ressonância magnética e EEG normais, foi iniciado o tratamento com levetiracetam, o que diminuiu a frequência das crises. Em janeiro de 2024, a persistência das crises levou à realização de um painel genético, confirmando o diagnóstico de encefalopatia epiléptica tipo 28 relacionada ao gene WWOX (síndrome WOREE).
A paciente apresentou atraso motor significativo, hipertonia dos membros, ausência de fixação ocular, interação social limitada e sem controle cefálico. As crises epilépticas evoluíram para espasmos flexores, acompanhados de alterações eletroencefalográficas. Em dezembro de 2024, com 1 ano e 1 mês, apresentou bronquiolite associada a pneumonia, necessitando de ventilação mecânica. Teve dificuldade no desmame devido à hipotonia, necessitando de traqueostomia com 1 ano e 3 meses.

DISCUSSÃO

A síndrome WOREE apresenta grande variabilidade clínicas e o quadro pode levar ao óbito precoce. O diagnóstico é feito por meio de exames clínicos e genéticos e o tratamento é paliativo, focado no controle dos sintomas com medicamentos e terapias.

CONCLUSÃO

A WOREE é uma condição genética rara que acomete o sistema nervoso. O diagnóstico e tratamento precoce são fundamentais para garantir o melhor desenvolvimento da criança, uma vez que essa síndrome não tem cura até o momento.

REFERÊNCIA

WWOX FOUNDATION. WWOX: World-wide Opportunities for Women in X-linked Disorders. 2024. Disponível em: https://www.wwox.org/?fbclid=PAZXh0bgNhZW0CMTEAAabEWCrhqb6LEyREC4-GTNStwTLdtA8OcO-Q1XZpAYfe0f9ik4RbRzQG9QI_aem_tug0NNC92Hr2SsxUtvuVKg.
PIMENTA, Flávio Juliano Garcia Santos. Estudo da expressão do gene WWOX em amostras de adenoma pleomórfico e carcinoma ex adenoma pleomórfico de glândulas salivares. 2009. Dissertação (Mestrado em Patologia Oral) – Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte. Disponível em: https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/ZMRO-7GYLRW/1/disserta__o_mestrado___fl_vio_juliano_garcia_santos_pimenta.pdf.
BERNARD, Gideon; DE MARCHI, Francesco; DEMARET, Florent; et al. Genetic basis of pediatric epilepsies: Insights from a large French cohort. *Frontiers in Pediatrics*, v. 11, 2023. DOI: https://doi.org/10.3389/fped.2023.1301166.