

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Walker-Warbug: Relato De Caso Acompanhado No Ambulatório De Follow-Up De Neonatos De Risco De Um Hospital Universitário

Autores: ANA LUIZA RABELO GONÇALVES (UFPB), JULIANA CARNEIRO MONTEIRO WANDERLEY (UFPB), MARCIELA MARINALVA DA SILVA (UFPB), LAÍS MARIA SILVA DE CARVALHO (UFPB), JHULLYÊNE ELLEN PAULINO DE OLIVEIRA (UFPB), RAYANE ARAÚJO DA COSTA (UFPB), MARIANA DINIZ PEREIRA (UFPB), RAYANA ELIAS MAIA (UFPB)

Resumo: As condições clínicas que podem causar hipotonia neonatal global são diversas. A Síndrome de Walker-Warbug (SWW) faz parte do grupo das distrofias musculares congênitas e caracteriza-se pela presença de distúrbios oculares, hidrocefalia e malformações cerebrais. A doença afeta igualmente ambos os sexos e sua incidência é 1-2/100.000 nascidos vivos."Neonato do sexo masculino, nascido de parto cesáreo, com idade gestacional de 37 semanas e 3 dias, peso ao nascer 3.545g, Apgar de 7 no 1º minuto e 8 no 5º minuto de vida. Foi o primeiro filho de casal não consanguíneo e sem histórico familiar semelhante. Apresentou quadro de hipotonia global congênita, anormalidades oculares, macrocefalia com perímetro cefálico de 44,5, baixa implantação de orelhas e icterícia neonatal tardia. O nível sérico de DHL foi de 788,6 U/L; TGO: 61 UI/L TGP:45 U/L; CPK: 1467 U/L. Foram achados as seguintes alterações oftalmológicas: lagofalmo e reflexos fotomotor e consensual ausentes em ambos os olhos. A Ressonância Magnética (RM) crânio-encefálica identificou hidrocefalia supratentorial, destacando uma acentuada dilatação do sistema ventricular, sendo indicada derivação ventrículo-peritoneal. Diante desses achados, foi realizado painel genético para distrofias musculares, que identificou uma mutação em homozigose no gene POMGNT1, associada a SWW. A RM evolutiva do encéfalo apontou alteração morfoestrutural da calvária, ventriculomegalia, displasia cortical nos lobos temporais e occipitais, além de disgenesia do corpo caloso e agenesia do septo pelúcido. O eletroencefalograma evidenciou encefalopatia moderada e atividade epileptiforme focal na região parietal esquerda. Com 1 ano e 3 meses, o paciente apresentava comportamento hipoativo e pouca interação, atraso importante na aquisição dos marcos do neurodesenvolvimento para sua idade, além de relato de crises epiléticas."""A SWW é uma doença rara e severa, de prognóstico desfavorável e geralmente os pacientes acometidos evoluem para o óbito no primeiro ano de vida. O objetivo terapêutico é minimizar agravos e oferecer melhor qualidade de vida. Achados durante a gestação podem contribuir para suspeita diagnóstica, mas a confirmação pode ser feita ao nascimento com as alterações clínicas, exames genéticos, laboratoriais e de neuroimagem. Algumas alterações que podem ser identificadas são o aumento da creatina-quinase (CK), distúrbios oculares, lisencefalia tipo II, cisto de Dandy-Walker. Conclusão: A SWW é a forma mais grave de distrofia muscular congênita. Sua complexidade desde o diagnóstico até o manejo terapêutico é um desafio clínico que demanda uma abordagem interprofissional para um cuidado integral e personalizado. Diante deste caso, a hipótese de SWW deve ser considerada dentre os diagnósticos diferenciais de recém-nascidos e lactentes gravemente hipotônicos com hidrocefalia, lisencefalia tipo II, epilepsia e anormalidades oculares.