



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Walker- Warburg: Aspectos Clínicos E Achados Ultrassonográficos De Dois Casos.

Autores: OSVALDO ARTIGALAS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO/GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO/PORTO ALEGRE/RS); CATIA REJANE SOARES (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO/GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO/PORTO ALEGRE/RS); SILVIA RAQUEL MAGDALENO (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO/GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO/PORTO ALEGRE/RS); DANIEL CHAZAN (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO/GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO/PORTO ALEGRE/RS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Walker-Warburg (SWW) é uma doença autossômica recessiva multissistêmica caracterizada por anormalidades cerebrais e oftalmológicas complexas acompanhadas de distrofia muscular congênita devido à glicosilação aberrante de alfa-distroglicanos. OBJETIVO: Descrever o caso clínico de RN internado em nossa Instituição com fenótipo compatível com SWW nascido em 2009. MÉTODO: Revisão da anamnese, exame físico e exames complementares durante a internação. RESULTADOS: Realizado consultoria pela Genética para avaliação de RN polimalformado; ao primeiro exame macrocrania (hidrocefalia extensa), edema periocular impossibilitando a visualização dos globos oculares (microftalmia), lábio leporino bilateral, hélices displásicas, tórax e abdomen sem deformidades, genitália masculina (testículos na bolsa), ânus pérvio e tópico e mãos com clinodactilia de 5ºdedos. Avaliação complementar: ecocardiograma: mínima CIV, canal arterial e forame oval patente; ecografia transfontanelar: extensa hidrocefalia, parênquima cerebral de 9mm na região parietal; EEG: atividade bioelétrica cerebral de base presente, lenta nas zonas anteriores do escalpo e reativa a padrões comportamentais. Ausência de focos ou elementos bioelétricos imaturos no traçado; tomografia crânio: hidrocefalia supratentorial, quarto ventrículo de dimensões normais, estenose de aqueduto de Sylvius; otoemissão acústica: ausente bilateralmente. Avaliação da oftalmologia: desorganização do pólo posterior e microftalmia. Cariótipo 46XY, normal. Evolução na UTIN: RN recebeu tratamento para sepse e teve necessidade de dieta por sonda. Realizada DVP para melhor manuseio da família. Extubado com 30 dias de vida. Altar por transferência para o hospital da sua cidade com 45 dias de vida. Óbito com 73 dias por complicações de infecções pulmonares. No final de 2010 a mãe do paciente falecido retorna ao ambulatório de Medicina Fetal, gestante de 10 semanas. US morfológico semelhante aos descritos nos exames do primeiro filho: hidrocefalia, fenda labial e microftalmia. Amniocentese para cariotipagem: 46, XX – normal. Segundo RN interna com fenótipo semelhante ao irmão tendo a mesma evolução clínica com óbito. Menos de 1 mês antes do óbito, nasce a 3ª filha. Gestação sem intercorrências com exames normais. Parto normal sem intercorrências, exame físico do RN normal. Mãe opta por ligadura tubária. Conclusão: Ilustramos a importância da consideração conjunta de malformações comuns (como lábio leporino e hidrocefalia) no estabelecimento diagnóstico de síndromes raras; fundamental para o manejo adequado e definição prognóstica.