



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Walker-warburg: Uma Série De Casos.

Autores: ANA LUIZA TEIXEIRA BALLOTI (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO); RAFAELA FABRI RODRIGUES (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO); GABRIEL FERNANDO TODESCHI VARIANE (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO); MAURÍCIO MAGALHÃES (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução. A síndrome de Walker-Warburg (SWW) é a forma mais severa de distrofia muscular congênita. É doença genética rara, de alta mortalidade, cujo quadro clínico é composto por malformações do sistema nervoso central e oculares, hipotonia muscular e distúrbios respiratórios. Objetivo. Relatar três casos de pacientes diagnosticados com SWW. Métodos. Revisão de prontuários, registro fotográfico dos métodos diagnósticos aos quais os pacientes foram submetidos e revisão da literatura. Resultados: Nos três casos relatados, os pacientes apresentaram hidrocefalia detectada no pré-natal e alterações típicas da SWW verificadas ao nascimento, incluindo hipotonia generalizada, lisencefalia, cerebelo hipoplásico e dismórfico, persistência do vítreo primário hiperplásico e níveis elevados de CK. Conclusão. A SWW tem herança autossômica recessiva e evolução desfavorável, geralmente com óbito nos primeiros três anos de vida, sendo os primeiros meses de elevada mortalidade. Os sinais e sintomas geralmente são detectados ao nascimento ou durante o pré-natal sendo a hidrocefalia a primeira a ser detectada por ultrassonografia obstétrica. Os critérios para diagnóstico incluem distrofia muscular congênita, elevação dos níveis de creatinoquinase (CK), lisencefalia tipo II, malformação cerebelar e anormalidades oculares. A alteração do DNA é detectada em cerca de 20% dos casos. Por ser uma doença rara, pode ser de difícil diagnóstico sem a avaliação de especialista. A condução de um paciente portador da SWW visa apenas ao tratamento de suporte e paliativo. A abordagem terapêutica deve ser realizada através de equipe multidisciplinar, prevenindo e tratando eventuais complicações.