



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
Florianópolis-SC

#NeoJuntos
11 A 14
DE OUTUBRO
CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Walker-Warburg: Relato De Caso

Autores: JULIA FERNANDES RIBAS (UNIVERSIDADE DE MARÍLIA (UNIMAR)), JOSEP JORENTE (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE CAMPINAS), FLAVIA REGINA DE OLIVEIRA SILVA ALMEIDA (UNIVERSIDADE DE MARÍLIA (UNIMAR)), GISELE ROZANTE POLANZAN (HOSPITAL BENEFICENTE DA UNIVERSIDADE DE MARÍLIA (UNIMAR))

Resumo: [INTRODUÇÃO] - Dentre as Distrofias Musculares Congênitas (DMC), as Distroglicanopatias (DGP), relacionadas aos genes envolvidos na glicosilação do alfa-distroglicano, constituem um grupo de distúrbios autossômicos recessivos com manifestações neurológicas, musculares e oftálmicas de gravidade variada. A síndrome de Walker-Warburg (SWW), composta atualmente por catorze fenótipos, é uma das formas mais graves. [OBJETIVOS] - Visando a carência de dados na literatura, objetivamos fornecer informações relevantes para o manejo futuro de casos semelhantes. [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - Paciente masculino, segundo filho de casal não consanguíneo, nascido via cesárea, com 39 semanas, 2.850g (p10-50), perímetro cefálico de 32 cm (p10) e 48,5 cm de comprimento (p50), Apgar de 4/6. Houve necessidade de suporte ventilatório, internado em unidade de terapia intensiva neonatal para continuidade dos cuidados. Ao exame físico apresentava malformações não identificadas no pré-natal: artrogripose múltipla, catarata congênita, hérnia inguinal à direita e criptorquidia. Realizado cariótipo 46, XY. Evoluiu com convulsões de difícil controle. Aos 2 meses, foi internado em centro médico para realização de transplante de córnea e manejo de crises convulsivas, permanecendo por 37 dias. Foi transferido para outro centro mantendo quadro neurológico, e após 144 dias de internação, faleceu. O exoma revelou sete variantes em heterozigose, duas no gene GMPPB: NM_013334.3: c.553C>T (provavelmente patogênica) e NM_013334.3: c.796T>G (variante de significado indeterminado). A análise de segregação confirmou a hipótese de heterozigose composta em trans. SWW tipo 14 (MIM *615320), associada ao gene GMPPB, é frequentemente constatada em heterozigose composta, como é o caso. Essa forma de herança recessiva suscita atenção dobrada ao estabelecer relação genótipo-fenótipo, graças a sua influência na penetrância e à menor previsibilidade das consequências estruturais e funcionais ao produto proteico. Embora determinadas variantes do gene sejam mais comuns e, que mutações específicas possuam alguma relação com gravidade, o mecanismo que explica a heterogeneidade fenotípica desse gene não é compreendido. [CONCLUSÃO] - Evidencia-se o desafio multiprofissional em estabelecer a etiologia e, simultaneamente, manejar um quadro complexo com prognóstico mórbido. Adicionalmente, o caso proporciona reflexão quanto ao aconselhamento genético do casal, com profissional capacitado, tendo em vista o risco de recorrência e opções de prevenção.