

# SÍNDROME DE WALKER-WARBURG: UMA FORMA RARA DE DISTROFIA MUSCULAR CONGÊNITA.

## Neurorradiologia

### DADOS DO CASO

**Autores:** Soraya Silveira Monteiro - Universidade Federal De São Paulo - Unifesp - Escola Paulista De Medicina, Departamento De Diagnóstico Por Imagem - Ddi - São Paulo – (SP) – E-mail: sorayasmonteiro@bol.com.br

Eduardo Sales Loureiro - Universidade Federal De São Paulo - Unifesp - Escola Paulista De Medicina, Departamento De Diagnóstico Por Imagem - Ddi - São Paulo – (SP).

Emi – Fujino - Universidade Federal De São Paulo - Unifesp - Escola Paulista De Medicina, Departamento De Diagnóstico Por Imagem - Ddi - São Paulo – (SP)

Rafael Bogarim Ponce - Universidade Federal De São Paulo - Unifesp - Escola Paulista De Medicina, Departamento De Diagnóstico Por Imagem - Ddi - São Paulo – (SP).

**Autor Correspondente:** Soraya Silveira Monteiro - Universidade Federal De São Paulo - Unifesp - Escola Paulista De Medicina, Departamento De Diagnóstico Por Imagem - Ddi - São Paulo – (SP) – E-mail: sorayasmonteiro@bol.com.br

**Palavras-chaves:** Lisencefalia, Distrofias Musculares. Anomalias Congênitas. Síndrome de Walker-Warburg

**URL:** -

**DOI:** 10.5935/2965-1980.2024v3e20240049

### RESUMO

Paciente do sexo feminino, em acompanhamento por encefalocele occipital, corrigida no terceiro dia de vida. Apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, microcefalia, hipotonia, hiporreflexia global e coloboma. A ressonância magnética mostra hipoplasia do corpo caloso, do cerebelo e ponte, acotovelamento da transição mesencéfalo-bulbar, hidrocefalia e lisencefalia tipo 2

### HISTÓRICO CLÍNICO

Paciente do sexo feminino, em acompanhamento por encefalocele occipital, corrigida no terceiro dia de vida. Apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, microcefalia, hipotonia, hiporreflexia global e coloboma. A ressonância magnética mostra hipoplasia do corpo caloso, do cerebelo e ponte, acotovelamento da transição mesencéfalo-bulbar, hidrocefalia e lisencefalia tipo 2.

### ACHADOS RADIOLÓGICOS

A ressonância magnética (RM) no plano sagital ponderada

em T1 (Figura 1) mostra afilamento e sinais de disgenesia do corpo caloso. Na região infra-tentorial, o paciente apresentava hipoplasia do vérmis, dos hemisférios cerebelares e da ponte e, ainda, acotovelamento da transição mesencéfalo-pontina com aspecto da ponte em Z. Na sequência T2 no plano axial (Figura 2), são identificados sinais de lisencefalia tipo II, caracterizados pela redução dos sulcos e espessamento do córtex cerebral, que se encontra levemente microlobulado. É possível notar, também, heterotopia da substância cinzenta com o sinal do duplo córtex (Figura 3). Além desses achados, ainda apresentava hidrocefalia assimétrica (Figura 4).

### DISCUSSÃO

A síndrome de Walker-Warburg (SWW) é uma forma de distrofia muscular congênita, que se associa com anomalias cerebrais e oculares. É uma condição autossômica recessiva causada por mutações em genes como o POMT-1 e POMT-2, o que leva ao defeito da glicosilação da alfadistroglicano, proteína responsável pela estabilização das células musculares e migração neuronal [1]. A SWW frequentemente evolui de

forma rápida e progressiva e a maior parte dos indivíduos morre dentro dos primeiros três 3 anos de vida [2]. O diagnóstico é feito com base nos achados clínicos e de imagem principalmente pela ultrassonografia e ressonância magnética, raramente sendo necessária a confirmação através da análise genética. Os sintomas incluem fraqueza generalizada, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e, com menor frequência, convulsões [3]. O diagnóstico é baseado em quatro critérios [3,4]: - Distrofia muscular congênita: hipotonia, atrofia muscular e rigidez articular. - Malformações cerebrais: lisencefalia tipo II e hidrocefalia. - Malformação ocular: microftalmia, coloboma, malformações retinianas e da câmara anterior. - Malformações da fossa posterior: malformações cerebelares, cefalocelos e agenesia do corpo caloso. Outras alterações são encontradas menos frequentemente, como malformação de Dandy-Walker, lábio leporino, fenda palatina e malformações genitourinárias [4,5]. A suspeição pode ser feita no período pré-natal por meio de achados ultrassonográficos como ventriculomegalia e alterações oculares. A ressonância magnética é utilizada, principalmente, para confirmar a anomalia do desenvolvimento

cortical [6]. O tratamento é feito com base no suporte clínico. As medidas costumam incluir o controle das convulsões, fisioterapia para a rigidez e o monitoramento da nutrição. O tratamento cirúrgico pode ser realizado e é feito para correção da Encefalocele de hidrocefalia. [1,6]

### DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

- DMC de Fukuyama
- Distrofia muscular congênita tipo músculo-olho-cérebro (MEB)
- Distrofia muscular congênita tipo 1C
- Distrofia muscular congênita tipo 1D

### O QUE APRENDI COM ESTE CASO?

Com o caso, foi possível aprender que a síndrome de Walker-Warburg é uma condição rara do grupo das distrofias musculares congênitas e apresenta associação com malformações cerebrais (como a lisencefalia tipo II) e oculares (como Coloboma). Os métodos de imagem são utilizados tanto no período pré-natal como após o nascimento para avaliar as malformações, sendo a ultrassonografia e a ressonância magnética os mais utilizados.

### REFERÊNCIAS

1. Bedri H, Mustafa B, Jadallah Y. Walker-Warburg Syndrome: A Case with multiple uncommon features. *Sudan J Paediatr* 2011;11(2):59-63.
2. Kose, Emine Arzu, et al. "Anestesia Em Criança Com Síndrome de Walker Warburg." *Brazilian Journal of Anesthesiology*, vol. 64, no. 2, Mar. 2014, pp. 128-130, <https://doi.org/10.1016/j.bjan.2012.12.002>. Accessed 25 Nov. 2022.
3. Vajsar, Jiri, and Harry Schachter. "Walker-Warburg Syndrome." *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 1, no. 1, 3 Aug. 2006, <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-29>.
4. Dobyns WB, Pagon RA, Armstrong D, et al. Diagnostic criteria for Walker-Warburg syndrome. *Am J Med Genet*. 1989;32:195-210.
5. Síndrome de Walker Warburg - Symptoms, Causes, Treatment | NORD [Internet]. [rarediseases.org](https://rarediseases.org/es/rare-diseases/sindrome-de-walker-warburg/4). Available from: <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/sindrome-de-walker-warburg/4>
6. Aref F, Shaaban A, Ahmed A, Maram Gubari, Hassan J, Alharbi M, et al. Walker-Warburg syndrome: A case report of congenital muscular dystrophy with hydrocephalus. *Radiology Case Reports*. 2024 Aug 20;19(11):5063-5.

IMAGENS

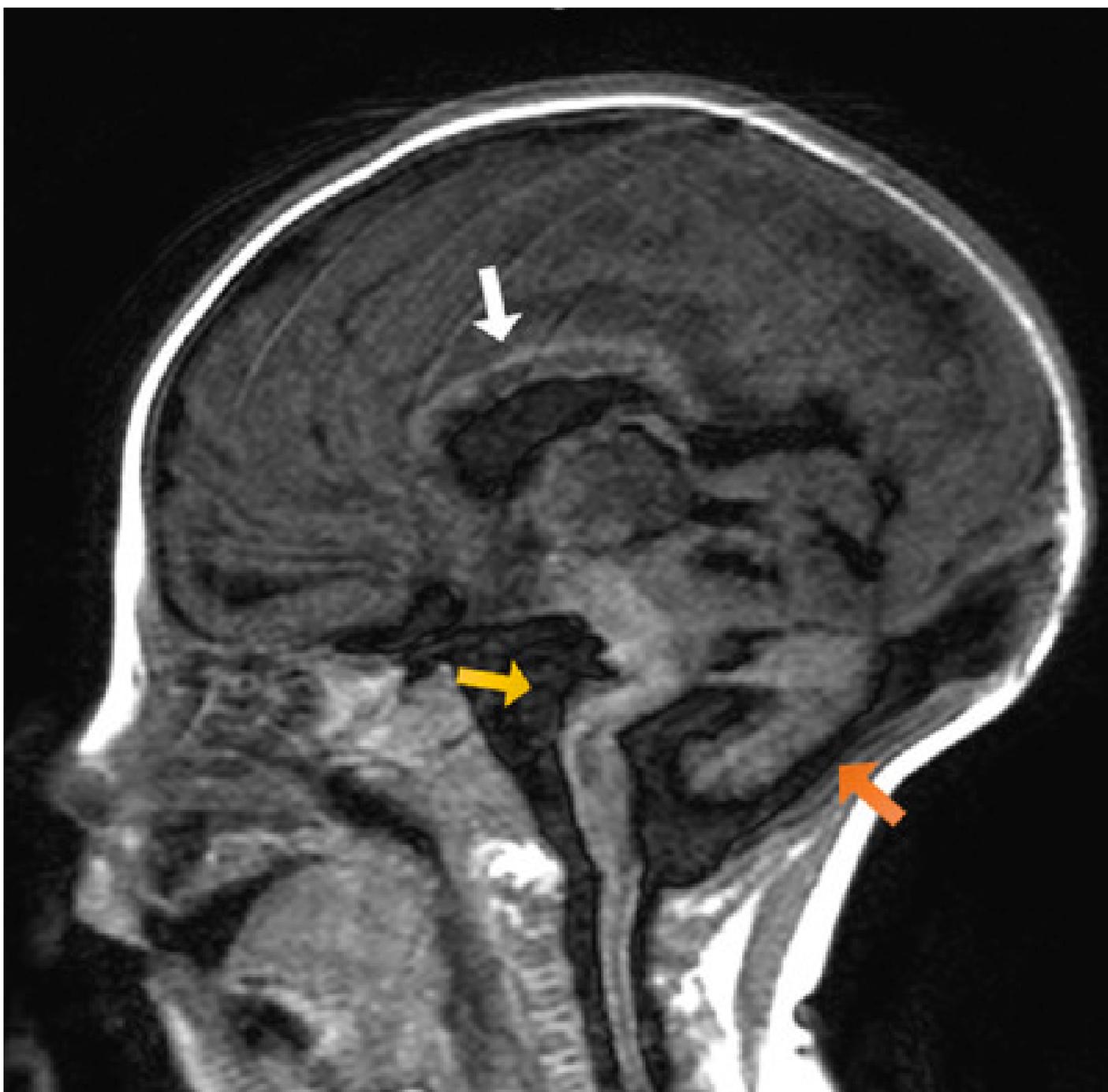


Figura 1 - RM sagital em T1 evidenciando afinamento e sinais de disgenesia do corpo caloso (seta branca). A imagem ainda mostra hipoplasia do vérmis, dos hemisférios cerebelares (seta laranja) e da ponte, ainda, acotovelamento da transição mesencéfalo-pontina com aspecto da ponte em Z (seta amarela).

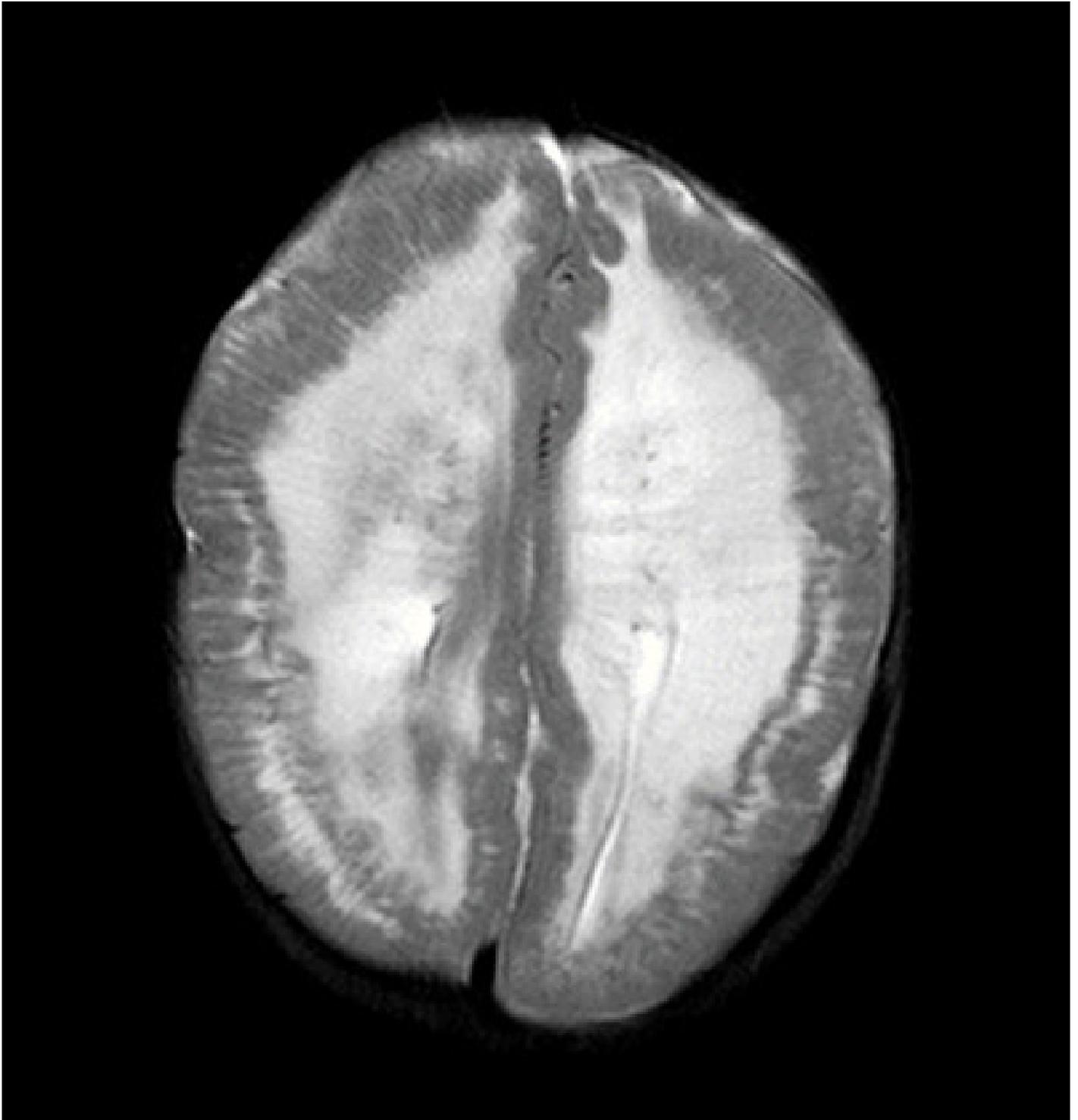


Figura 2 - RM axial em T2 mostra sinais de lisencefalia tipo II, caracterizados pela redução dos sulcos associada à superfície cortical espessa e discretamente microlobulada.



Figura 3 - RM axial em T2 com heteropia da substância branca formando o sinal do duplo córtex (seta)

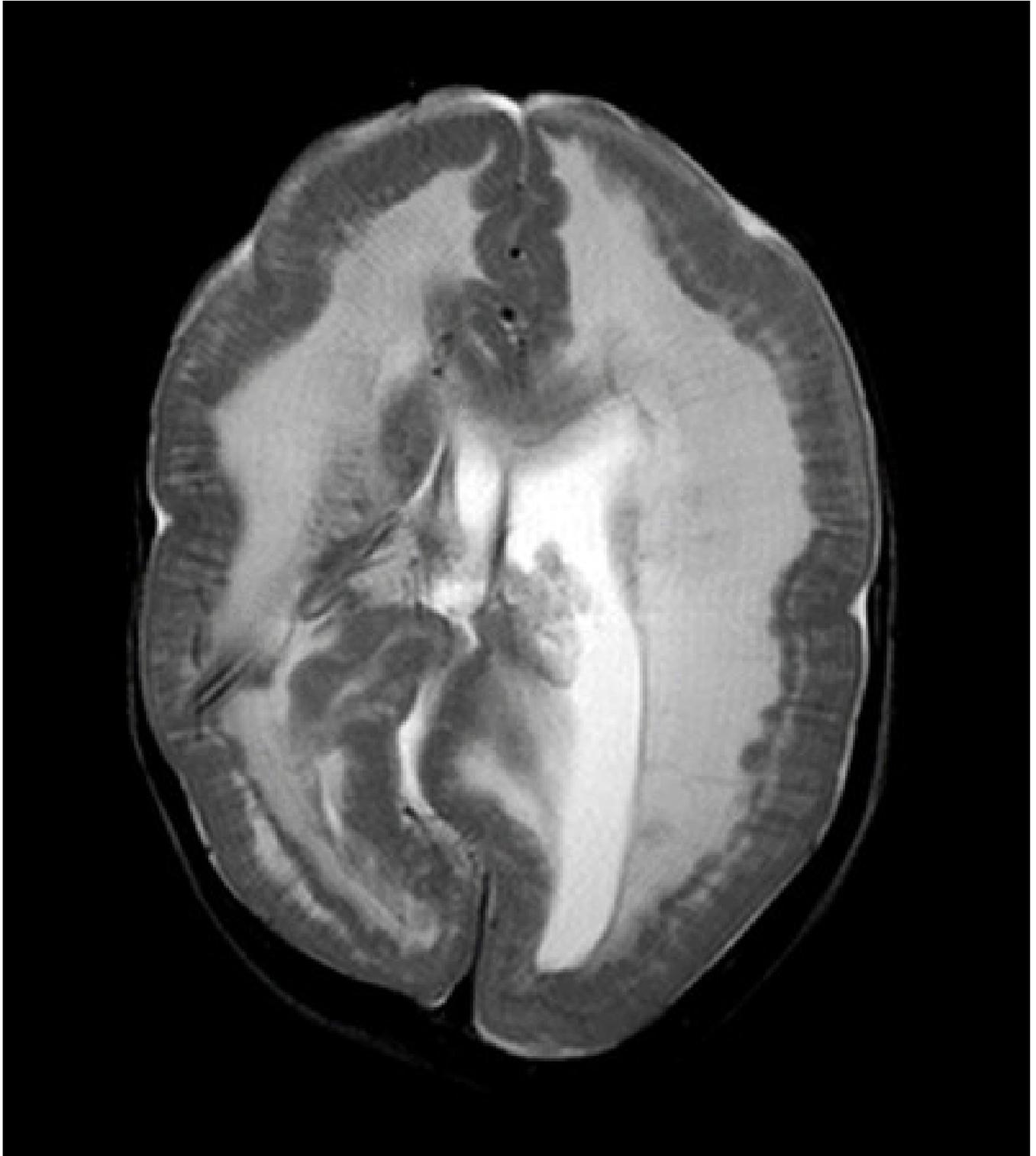


Figura 4 - RM axial em T2 mostrando a hidrocefalia assimétrica com o cateter de derivação (parcialmente caracterizado).