

PRESENTACIÓN DE CASOS

Síndrome de Walker-Warburg

*Olga Lucía Casasbuenas**

*Ana Lourdes Niño***

*Gloria Ruiz****

* Neumóloga pediatra, Pontificia Universidad Javeriana.

** Residente. Departamento de Pediatría, Pontificia Universidad Javeriana.

*** Profesor. Departamento de Pediatría, Pontificia Universidad Javeriana.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Walker-Warburg es una entidad rara, caracterizada por lisencefalia, hidrocefalia, anomalías de la fosa posterior, distrofia muscular y malformaciones oculares. Se transmite de manera autosómica recesiva y su reconocimiento es importante para una adecuada consejería genética, dado el riesgo del 25% en cada nuevo embarazo. A continuación presentamos un caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un recién nacido de sexo masculino, producto de la cuarta gestación de una madre de 40 años (G4P1C1A1M1). El producto del primer embarazo presentó hidrocefalia congénita con labio leporino y paladar hendido y falleció a los 3 días de nacido. El tercer embarazo culminó en aborto espontáneo a los 4 meses de gestación.

A la semana 30 de gestación del cuarto embarazo se practicó ecografía obstétrica que mostró importante hidrocefalia, por lo cual se programó a la madre para cesárea. Se obtuvo un recién nacido cianótico, hipotónico y sin esfuerzo respiratorio. Requirió oxígeno a presión positiva con ambú y se logró una respuesta adecuada. El niño pesó 3.600 g y tenía 50 cm de talla y 44 cm de perímetro cefálico.

En su examen de ingreso a la Unidad Neonatal se encontró macrocefalia, fontanela anterior amplia y llena, diastasis de suturas, hipotonía generalizada, exoftalmos derecho y microoftalmia izquierda.

La evaluación oftalmológica demostró opacidad corneal en el ojo izquierdo con alteraciones en la pigmentación retiniana, fondo de ojo albino e hipoplasia foveal en el ojo derecho. Se realizó tarsorrafía derecha para evitar úlceras corneanas y endoftalmitis. Se practicaron ecocardiograma y ecografía renal, las cuales fueron normales. La ecografía trasfontanelar mostró imagen compatible con holoprosencefalia.

La resonancia magnética cerebral demostró gran hidrocefalia obstructiva, agenesia parcial del cuerpo calloso, lisencefalia, microftalmia izquierda y buftalmos derecho (figuras 1 y 3).

No se practicó electromiografía (EMG) ni potenciales evocados visuales (PEV) por dificultades técnicas con los equipos. La cifra de creatinfosfokinasa (CPK) fue de 3.681 U/L para un valor normal entre 55 y 170 U/L.



Figura 1. Corte sagital de la resonancia magnética cerebral donde se observa gran dilatación de las cavidades ventriculares.



Figura 2. Corte axial de la resonancia magnética cerebral donde se observa aumento del tamaño del globo ocular derecho y disminución del izquierdo, con alteración de la intensidad de la señal.



Figura 3. Corte axial de la resonancia magnética cerebral que muestra ausencia completa del patrón de surcos por lisencefalia. No se observa el tabique interhemisférico.

Se le realizó una derivación ventrículo-peritoneal con válvula no programable, sin complicaciones. Durante su estancia en la Unidad Neonatal, presentó un trastorno severo de la deglución de origen central, que obligó a realizar gastrostomía para alimentación. Como complicaciones infecciosas, se presentaron una neumonía nosocomial y una conjuntivitis bacteriana.

Para la fecha de elaboración de este documento, el paciente contaba con 38 días de vida.

DISCUSIÓN

El síndrome de Walker-Warburg fue descrito inicialmente por Walker en 1942 y, posteriormente, Warburg publicó 15 casos con patología cerebral y desprendimiento congénito o displasia de la retina[1]. Es ligeramente más frecuente en varones, con una relación hombre/mujer de 3:4[2].

Se le conoce también como el síndrome HARD +/- E, que es el acrónimo inglés de sus manifestaciones (hidrocefalia, agiria y displasia retiniana, con o sin encefalocele)[2].

Se caracteriza por hipotonía muscular generalizada, hiperreflexia, debilidad y atrofia musculares de predominio proximal, retracciones musculares y, en ocasiones, artrogriposis. Pueden presentarse convulsiones intratables, fallas en la deglución y retardo en el desarrollo motor y del lenguaje. Al momento del nacimiento, se observa dificultad respiratoria y es notoria la macrocránea. Entre las anomalías oculares tenemos: desprendimiento o hipoplasia retiniana, microoftalmia, buftalmos, cataratas, coloboma, hipoplasia del nervio óptico y persistencia de las estructuras oculares embrionarias. Otras anomalías incluyen: labio leporino y paladar hendido, microtia, micropene, criptorquidia e hidronefrosis[1-4].

En la actualidad, se consideran criterios diagnósticos malformaciones de la citoarquitectura cerebral (lisisencefalia tipo II), hidrocefalia congénita, anomalías de la fosa posterior con o sin encefalocele, alteraciones en la cámara anterior o posterior del ojo, cambios distróficos musculares y herencia autosómica recesiva[1].

Entre los exámenes complementarios se destaca la resonancia magnética cerebral, que detecta anomalías del desarrollo como lisisencefalia tipo II, agiria-paquigiria, hidrocefalia, hipoplasia del cerebelo y del vermis, afolia cerebelosa, hipoplasia del tallo cerebral, anomalía de Dandy Walker, heterotopias neuronales, ausencia total o parcial del cuerpo calloso y encefalocele[5, 6].

La CPK siempre está aumentada, con cifras variables. La EMG muestra patrón miopático. Los estudios oftalmológicos (electrorretinograma y PEV) ponen de manifiesto los trastornos oculares. Es conveniente realizar ecografía renal en todos los pacientes para descartar posibles displasias[3].

El diagnóstico diferencial debe hacerse con entidades que cursan con distrofia muscular congénita y compromiso del sistema nervioso central[4]. La distrofia muscular congénita tipo Fukuyama es la forma más común de distrofia muscular congénita en el Japón. Se caracteriza por debilidad muscular generalizada, artrogriposis y alteraciones en la organización cortical tipo lisisencefalia y paquigiria. En algunos pacientes se observan movimientos oculares anormales, cataratas y palidez papilar. Se transmite de manera autosómica dominante a través del cromosoma 9q31-33[6].

La enfermedad músculo-ojo-cerebro consiste en distrofia muscular congénita que cursa con lesiones retinianas progresivas y malformaciones en la organización cortical. Se presenta como hipotonía con debilidad muscular, espasticidad distal moderada, pobre agudeza visual y retardo mental moderado a serio. Las neuroimágenes pueden demostrar hipoplasia de los nervios ópticos. La mayoría de los pacientes sobreviven hasta los 30-40 años[6].

La distrofia muscular congénita con hipomielinización central cursa con ausencia total o parcial de merosina a diferencia de los pacientes con síndrome de Walker-Warbur[4].

El pronóstico es pobre, con un promedio de supervivencia de 9 meses; la mayoría de los pacientes fallece en los primeros tres meses de vida[5].

BIBLIOGRAFÍA

1. Bibas H, Coronel A, Del Moral A. *Síndrome de Walker-Warburg y encefalocele gigante*. Arch Arg Pediatr, 1998; 96: 344.
2. Síndrome de Walker-Warburg. Sistema de información sobre enfermedades raras en España.
3. Rufo M. Hipotonía en el período neonatal. [www.comtf.es/pediatria/ Congreso AEP 2000/Ponencias-htm/M Rufo.htm](http://www.comtf.es/pediatria/Congreso AEP 2000/Ponencias-htm/M Rufo.htm)
4. Dobyns WB, Pagon RA. *Diagnosis criteria for Walker-Warburg syndrome*.
5. Ball W. *Pediatric neurodiology*. Lippincott-Raven; 1997; 122-123.
6. Pascual-Castroviejo I. *Trastornos del sistema nervioso y alteraciones en el fondo de ojo*. Rev Neurol 2002; 34: 30-47.