



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Waardenburg Associado À Aganglionose Congênita (Doença De Hirschsprung)

Autores: GLEYSON DA CRUZ PINTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE),
CÁSSIA FREIRE VAZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), MARIANA
DE ALMEIDA PINTO BORGESS3 (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE)

Resumo: Introdução: A síndrome de Waardenburg (WS) comprehende um grupo de condições genéticas que cursa com alterações na pigmentação da pele, cabelos e olhos, dismorfias craniofaciais específicas, podendo haver associações com deficiência auditiva, manifestações músculo-esqueléticas e intestinais. É uma condição rara de herança autossômica dominante e tem incidência aproximada de 1:20.000 a 1:40.000 nascidos vivos. A WS é classificada em 4 tipos principais, sendo que, a WS tipo 4 apresenta à doença de Hirschsprung como característica adicional. Descrição do Caso: RMG, 3 anos e 7 meses, masculino. Referido ao serviço de gastroenterologia pediátrica de hospital universitário por quadro de constipação intestinal crônica e que não respondia as medidas convencionais. Pais jovens não consanguíneos. Mãe 27 anos, Gestação III, Para III e Pré-natal incompleto. Nega intercorrências gestacionais. Nascido de parto vaginal, no termo, APGAR 9/9, pesando 3.395g (0 escore Z), medindo 48cm (entre -2 e 0 escore Z), perímetro cefálico de 34 cm (entre -2 e 0 escore Z). Triagem metabólica neonatal normal. Desenvolvimento neuropsicomotor dentro do esperado para idade. Exame Morfológico: mecha branca evanescente com 1 ano de idade, leve hipertricose em frente, sinófris discreta, cílios longos e curvados, distopia canthorum, heterocromia de íris bilateral, epicanto, raiz e dorso nasal curto, columela curta, filtro apagado, lábio superior fino e arco do cupido. Ecocardiograma normal. Ultrassonografia de abdome normal. PEATE normal. Anatomopatológico de biópsia de reto demonstrou hipoganglionose. Discussão e Conclusão: O paciente apresenta o fenótipo típico da WS tipo 4 com heterocromia de íris, distopia canthorum, mecha branca evanescente, dismorfias específicas e hipoganglionose intestinal. Após o diagnóstico genético a adesão da família melhorou sensivelmente e com a boa resposta clínica ao tratamento conservador optou-se pela não realização do tratamento cirúrgico até o presente momento.