



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Waardenburg: Fenótipo Clássico E Formas Atípicas

Autores: ANA CECÍLIA AZIZ (IPPMG/UFRJ); ANA ELISA XAVIER MOURA (IPPMG/UFRJ); KAREN MACEDO (IPPMG/UFRJ); LUISA NORBERT SIMONSEN (IPPMG/UFRJ); CARLA CRISTIANE DALL OLIO (IPPMG/UFRJ); CLÁUDIO BAPTISTA SCHMIDT (IPPMG/UFRJ); GUSTAVO GUIDA (IPPMG/UFRJ); MARCIA GONÇALVES RIBEIRO (IPPMG/UFRJ)

Resumo: Introdução A Síndrome de Waardenburg é uma doença rara de origem genética com herança autossômica dominante. Caracteriza-se pela associação de: surdez congênita neurosensorial, heterocromia de íris, piebaldismo, deslocamento lateral do canto do olho, raiz nasal proeminente e alargada, hipertricose da porção medial dos supercílios. Possui quatro subtipos de acordo com as manifestações clínicas apresentadas. O tipo 1, ou forma clássica, e o tipo 2 possuem características semelhantes, sendo que no tipo 2, a surdez neurosensorial é mais frequente e há ausência do deslocamento lateral do olho. O tipo 3 é a associação do fenótipo do tipo 1 com anormalidades nos membros superiores, surdez neurosensorial, comprometimento neurológico e alteração de pigmentação da pele. O tipo 4 é a associação do fenótipo do tipo 2 com a doença de Hirschsprung. Descrição do caso Tratam-se de três casos diagnosticados nos últimos seis meses, com características distintas. Características marcantes estão presentes nos casos como heterocromia da íris, piebaldismo, surdez neurosensorial e características atípicas como hiperpigmentação da pele e associação com a doença de Hirschsprung. Discussão A síndrome de Waardenburg é uma doença genética rara e apresenta características marcantes. Assim, a partir da exposição dos casos espera-se que os pediatras tomem conhecimento da síndrome e possam levantar a hipótese diagnóstica diante de um paciente com fenótipo sugestivo. Conclusão A síndrome de Waardenburg é uma doença rara e subdiagnosticada. Suas características marcantes permitem o diagnóstico clínico precoce, possibilitando melhor manejo das complicações associadas, preservando a qualidade de vida do paciente. O pediatra geral é o profissional com maior oportunidade de chegar a este diagnóstico.