



Trabalhos Científicos

Título: A Síndrome De Waardenburg

Autores: SUZANNE MAYARA DA SILVA ALMEIDA (FAMENE); NILDA MARTHA RODRIGUES DE ALBUQUERQUE SANTOS (FAMENE); GABRIELA DE ALMEIDA COSTA RAMOS GUEDES (FAMENE); GIULIA LEMOS MENESES DA FRANCA (FAMENE)

Resumo: Introdução: A síndrome de Waardenburg foi inicialmente descrita em 1951, como uma condição autossômica dominante que apresenta penetrância e expressividade variáveis de seus caracteres. Os sinais clínicos mais frequentes são: deslocamento lateral dos cantos internos dos olhos, hiperplasia da porção medial dos supercílios, base nasal proeminente e alargada, alterações na pigmentação da íris e da pele, surdez congênita, mecha branca frontal ou encanecimento precoce. Eventualmente, malformações de intestino e ósseas podem estar associadas, bem como: defeitos no tubo neural, fendas labial a palatina, anormalidades nos membros e doença de Hirschsprung. O prognóstico para pacientes com perda auditiva depende de intervenção adequada como amplificação precoce e apropriada intervenção educacional. Ele também depende da gravidade de anormalidades adicionais. Objetivo: Explanar mais sobre esta rara síndrome. Metodologia detalhada: Análise crítica das publicações correntes sobre o tema Resultados: A incidência desta síndrome varia entre 1:30000 e 1:42000, sendo responsável por aproximadamente 3% dos casos de deficiência auditiva em crianças. Existem quatro tipos distintos da síndrome de Waardenburg, que são: Tipo I, relacionado com a mutação no gene PAX3; Tipo II, ligado a mutações no gene MITF, é bem semelhante ao tipo I, com exceção de que neste tipo há a ausência da distopia canthorum; Tipo III, trata-se de uma forma rara da síndrome que, além de apresentar as manifestações oculoauditivas e de pigmentação, apresentam microcefalia, malformações de membros superiores e deficiência mental, a mutação localiza-se no braço longo do cromossomo 2; Tipo IV, é semelhante ao tipo II apresentando a doença de Hirschsprung, de herança autossômica recessiva, podendo receber o nome de megacólon congênito e está relacionado com mutações no gene EDNRB. Conclusão: Até o momento não existe tratamento e nem cura para a síndrome de Waardenburg. O sintoma típico, que é a surdez, é tratada como qualquer outra surdez irreversível. Outros problemas, são tratados sintomaticamente.