



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Waardenburg, Um Relato De Caso.

Autores: JÉSSICA LOPES DE OLIVEIRA (UFTM); GUSTAVO LUIS LEMOS (UFTM); ALINE LOPES DE OLIVEIRA (UNIRV); ADRIANA CARTAFINA PEREZ BOSCOLLO (UFTM)

Resumo: Introdução: Síndrome de Waardenburg (SW) é uma alteração genética dominante dividida em quatro tipos, sendo a quarta relacionada a doença de Hirschsprung (DH). Para diagnóstico é necessário dois critérios maiores ou um maior e dois menores. Maiores: Déficit auditivo (DA) neurossensorial, alterações na pigmentação da íris, hipopigmentação do cabelo e distopia cantorum; menores: sinófris, hipopigmentação da pele e base larga do nariz. Descrição do caso: Paciente feminina, um ano e cinco meses, natural de Uberaba, nascida de parto normal a termo. Mãe com SW e pai com DA. Primeiros dois dias constipada, detectado retenção de mecônio. Dez dias após o nascimento apresentou melena, confirmado alergia a proteína de vaca. Permaneceu sete meses com constipação, distensão e dor em abdômen (AB), uso de simeticona, toque retal para estimulação e consequente diarreia explosiva diariamente. Fenótipo com micropápulas em tronco e face, mecha capilar frontal acrômica, AB distendido, hipertimpânico, hipotonia, máculas hipocrômicas em dorso das mãos e pés, reflexos primitivos presentes e DA bilateral. Raios-X de AB: ar em ampola retal, megacólon e níveis hidroaéreos. Retirado megacólon cirurgicamente aos sete meses. Biópsias retais: aganglionoses. Confirmado SW, DH, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e desnutrição proteico calórica moderada. Atualmente com colostomia funcionante, sem retenção de fezes e melhora na aceitação alimentar e funcionalidade intestinal. Discussão: Na maioria dos casos, o diagnóstico de DH em SW é feito no recém-nascido após obstrução intestinal, atraso na passagem do mecônio, distensão abdominal, vômitos e enterocolite neonatal. Biópsia retal continua sendo o padrão-ouro para diagnóstico. Não há tratamento específico para SW, sendo surdez a principal alteração e mais impactante na qualidade de vida (QV). É 50% provável a transmissão genética. Conclusão: Diagnóstico deve ser precoce para que sintomas sejam identificados, tratados e controlados. Devido cromossomopatia é prioritário aconselhamento genético, visando menos morbidade e mais QV.