Trabalhos Científicos

Título: Sindrome De Waardenburg Tipo 1 E Distúrbio Psiquiátrico: Relato De Caso.

Autores: TAYLA CRISTINA LOPES (UNIVERSIDADE POTIGUAR); OCTÁVIO SABOIA DANTAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); LÚSIO ARAÚJO LOPES JÚNIO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); ANDREZA SABOIA DANTAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); MARJORIE RAVENA DE OLIVEIRA PEREIRA BORGES (UNIVERSIDADE POTIGUAR); GABRIEL SABOIA ALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); TAYRINE HÉRIKA LOPES (SECRETARIA MUNICIPAL DE SAÚDE DE CAICÓ)

Resumo: Introdução: Síndrome de Waardenburg (SW) é um grupo de condições genéticas raras que podem cursar com perda auditiva e distúrbios de pigmentação. São quatro os tipos de SW, diferenciadas de acordo com achados clínicos ou alterações genéticas. SW tipo 1 (SW1) é de caráter dominante, caracterizada por mutação no gene PAX3, único conhecidamente associado à doença e útil para aconselhamento genético. Descrição do caso: M.L.T.B feminina, 12 anos, natural da zona rural de Santa Cruz/RN procedente de Caicó/RN, fruto de relação consanguínea entre primos, com mãe portadora de distúrbio mental grave não especificado. Paciente é levada ao pronto-socorro psiquiátrico no município de Caicó, devido alteração comportamental com agitação, agressividade, insônia e falta de comunicação verbal. A menor se encontrava abrigada nas ´Aldeias SOS´, por cárcere privado prévio pela sua família. Ao exame, evidenciou-se telecanto, falta de reação a estímulos sonoros, íris de pigmentação azul pálida, fotossensibilidade, baixa estatura em relação à idade e paciente não compreendia comandos simples. Discussão: O diagnóstico dessa síndrome é clínico e baseado na presença de critérios maiores e menores. Na paciente em questão, são encontrados critérios maiores (perda auditiva neurossensorial congênita, franja branca, íris hipopigmentadas, telecanto) e critérios menores (raiz nasal larga e asa do nariz hipoplásica) possibilitando, portanto, diagnóstico. O retardo mental, não explicado pela síndrome, é de grande relevância no caso. Ademais, percebemos clara associação do quadro com os antecedentes da paciente, visto à consanguinidade entre os pais e histórico de retardo mental materno. Conclusão: Com base no quadro exposto e literatura analisada sobre o tema, conclui-se que este caso demonstra uma associação relevante entre SW1 e distúrbio psiquiátrico, sendo fundamental o reconhecimento das diferentes apresentações da síndrome e possíveis manifestações associadas para que diagnóstico precoce seja estabelecido.