



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Waardenburg-Shah: Relato De Caso

Autores: GIOVANA BELKE (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), LARISSA BELKE (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), MARIANA CASSOL (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), PÂMILLY BRUNA DE ARAÚJO BARZZOTTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), RANGEL VINÍCIUS TESSARO GUEDES (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO)

Resumo: Introdução: Síndrome de Waardenburg compreende um grupo de malformações genéticas que consistem em alterações da pigmentação da pele, olhos, cabelos, surdez e alterações intestinais como doença de Hirschspung. É uma patologia rara, com incidência entre 1:30.000 e 1:42.000 Descrição: Gestante múltipara de 26 anos, obesa, hipertensa e com diabetes gestacional, gravidez de gemelares, com idade gestacional de 34 semanas e 4 dias. Ultrassonografia morfológica de 2º trimestre normal. Neonatos diagnosticados clinicamente com síndrome de Waardenburg tipo IV. Apresentavam despigmentação de cabelos, testes auditivos sugestivos de surdez, constipação diagnosticada como doença de Hirschspung. Ambos foram submetidos a enterectomia segmentar associada a ileostomia no segundo e terceiro dia de vida, sendo necessária reintervenção cirúrgica por ileostomias prolapsadas. Os dois pacientes evoluíram para óbito com 25 e 64 dias de vida. Discussão: Síndrome de Waardenburg é uma doença autossômica dominante rara em que há uma distribuição anormal de melanócitos durante a embriogênese, formando áreas de despigmentação fragmentadas. Classificada em quatro tipos: tipo I caracterizado por isocromia ou heterocromia de íris, epicanto, mechas brancas no cabelo e confluência de sobrancelhas, tipo II, semelhante ao Tipo I, com exceção do epicanto, tipo III uma forma rara que além de manifestações óculo auditivas também apresenta microcefalia, deficiência mental e malformações em membros superiores, e tipo IV, também conhecido como Waardenburg -Shah, comumente associado a Hirschspung. O diagnóstico é clínico, podendo utilizar como exames complementares biópsia de colón, audiometria e exames genéticos. Conclusão: O presente caso descreve a síndrome de Waardenburg Tipo IV em gemelares que possuem antecedentes familiares da mesma doença (irmão e tio paterno), evidenciando a complexidade e confirmando a herança autossômica dominante.