NATAL - RN
CENTRO DE CONVENÇÕES
3 A 7 DE MAIO DE 2022
40º Congresso Brasileiro de Pediatria
Consolidando as conquistas em todo o Brasil

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Waardenburg – A Importância Do Pediatra Para O Diagnóstico

Autores: GLEYSON DA CRUZ PINTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), CÁSSIA FREIRE VAZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), MARIANA DE ALMEIDA PINTO BORGES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE)

Resumo: Introdução: A síndrome de Waardenburg (WS) é uma condição autossômica dominante rara caracterizada fenotipicamente por alterações da pigmentação da pele, cabelos e olhos, dismorfias craniofaciais específicas, podendo existir associações com manifestações músculo-esqueléticas, otológicas e intestinais. A incidência é estimada em 1:20.000 a 1:40.000 nascidos vivos. Descrição do Caso: RMG, 3 anos e 7 meses, masculino. Referido ao serviço de gastroenterologia pediátrica por quadro de constipação intestinal crônica. Pais jovens não consanguíneos. Mãe 27 anos, Gesta III, Para III e Pré-natal incompleto. Nega intercorrências gestacionais. Nascido de parto vaginal, no termo, APGAR 9/9, pesando 3.395g (0 escore Z), medindo 48cm (entre -2 e 0 escore Z), perímetro cefálico de 34 cm (entre -2 e 0 escore Z). Triagem metabólica neonatal normal. Desenvolvimento neuropsicomotor dentro do esperado para idade. Exame Morfológico: mecha branca evanescente com 1 ano de idade, leve hipertricose em fronte, sinófris discreta, cílios longos e curvados, distopia canthorum, heterocromia de íris bilateral, epicanto, raiz e dorso nasal curto, columela curta, filtro apagado, lábio superior fino e arco do cupido. Ecocardiograma normal. Ultrassonografia de abdome normal. PEATE normal. Anatomopatológico de biópsia de reto demonstrou diminuição de células ganglionares. Discussão e Conclusão: O paciente apresenta o fenótipo típico da WS com heterocromia de íris, distopia canthorum, mecha branca evanescente, dismorfias específicas e manifestações intestinais. Desta forma, os autores enfatizam a importância do pediatra para realização do diagnóstico da WS para que o tratamento, acompanhamento e aconselhamento genético sejam feitos precocemente.