

Trabalhos Científicos

Título: Identificação E Diagnóstico Da Síndrome De Waardenburg: Um Relato De Caso

Autores: GEOVANA MORAIS BISCAIA (UNIFEBE), KATIA CILENE MENDES JULIANI (UNIFEBE), CARLA WILLEMANN KRUEL GOULART (UNIFEBE), RHAYLAN CONSANTER (UNIFEBE), EMANOELLE MACHADO (UNIFEBE), LUCAS ZANOL DE CAMPOS (UNIFEBE), JADDER LEHAN BARON (UNIVALI), CAMILA DE SOUSA ALMEIDA (UNIFEBE)

Resumo: A síndrome de Waardenburg (SW) é uma doença genética que afeta a pigmentação da pele, cabelo e olhos, além de poder causar surdez. Os subtipos mais comuns são o tipo 1 (WS1) e tipo 2 (WS2) 1,2. Outras malformações podem estar associadas, incluindo alterações no sistema neural, intestinal e ósseo, bem como malformações graves como ciclopia e sinoftalmia, embora estas sejam raras 1,2. O diagnóstico é clínico, baseado em dois critérios maiores ou um maior e dois menores. Mais de 90% dos indivíduos com SW tipo I possuem mutações no gene PAX3, o único gene atualmente associado à síndrome 3,4. O prognóstico dos pacientes com perda auditiva depende de intervenções precoces e adequadas, como amplificação auditiva e intervenção educacional apropriada, além da gravidade das anormalidades adicionais 2,3. Lactente 11 m, feminina, iniciou acompanhamento pediátrico aos 27 dias de vida devido a histórico de icterícia prolongada, baixo ganho de peso e três testes da orelhinha alterados, história familiar de perda auditiva unilateral. Aos 3 meses, realizou o teste de Potenciais Evocados de Tronco Encefálico Frequência Específica (PEATE), com estímulo CHIRP, sem alterações. Aos 5 meses, o exame físico era normal, exceto pela falta de resposta aos sons, embora emitisse sons, e pela coloração clara incomum dos olhos. Com 6 meses consultou com otorrinolaringologista, que solicitou audiometria com impedanciometria para elucidação do quadro de baixa resposta aos sons. Em consulta aos 11 meses, a criança persiste com hipoacusia e atraso de vocalização inicial. O exame clínico mostrou desenvolvimento neuropsicomotor, peso e estatura adequados, olhos de tom azul claro (sem histórico familiar), manchas hipocrômicas na face, tronco e perna, ponte nasal larga e maior espaçamento entre os olhos (W índice $>1,95$), audiometria com perda auditiva neurosensorial leve bilateral. O diagnóstico confirmou-se para síndrome de Waardenburg apresentando quatro critérios maiores (telecanto, íris azuis brilhantes, perda auditiva neurosensorial e parente de 1º grau afetado) e dois menores (hipopigmentação da pele e ponte nasal hipoplásica). A criança segue em observação e foi encaminhada aos serviços de oftalmologia e genética para avaliar a presença de mais características pertinentes à síndrome. A importância da puericultura e dos testes de triagem neonatal como guia para o diagnóstico precoce de doenças genéticas, despertando a continuidade da investigação baseada em achados clínicos indiscutíveis, mesmo diante de um PEATE normal. O acesso a serviços especializados de diagnóstico e tratamento precoce da perda auditiva são o pilar para o bom prognóstico da criança portadora de uma síndrome que impacta na sua comunicação e conexão com o mundo 2,4. Diante do relato a identificação das características clínicas e fenotípicas da síndrome permitem uma intervenção, tanto com o tratamento precoce das patologias encontradas como para o aconselhamento genético dessa Família.