

# Síndrome de Waardenburg: relato de 3 casos associados com alta miopia

*Waardenburg syndrome: report of three cases associated with high myopia*

Rodrigo Jorge <sup>(1)</sup>  
 Ricardo Chaves Carvalho <sup>(2)</sup>  
 Maria de Lourdes V. Rodrigues <sup>(3)</sup>  
 Erasmo Romão <sup>(4)</sup>

## RESUMO

São relatados 3 casos de síndrome de Waardenburg associada com alta miopia na mesma família. A associação pode ser casual ou os genes por estarem próximos serem segregados conjuntamente.

Os autores enfatizam a importância quanto a obrigatoriedade na realização de exames oftalmológico e clínico completos, pois a síndrome pode associar-se com surdez e baixa de acuidade visual, dificultando o desenvolvimento normal do indivíduo afetado.

**Palavras-chave:** Síndrome de Waardenburg; Miopia; Heterocromia de Íris

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Waardenburg (SW) é uma doença rara de herança autossômica dominante e de penetrância variável. Acomete 1 em cada 4000 nascidos vivos <sup>1</sup>. Foi descrita por P. J. Waardenburg em 1951 <sup>2</sup>. Combina anomalias das pálpebras, supercílios, base nasal, defeitos de pigmentação da pele, cabelo, íris e fundo de olho <sup>3</sup>, geralmente acompanhados de surdez congênita (20% dos casos) <sup>4</sup>. As alterações mais frequentes são: deslocamento lateral do canto medial e ponto lacrimal das pálpebras inferiores; hiperplasia das porções médias dos supercílios; heterocromia de íris; base do nariz larga; hipopigmentação do cabelo e hipocromia cutânea <sup>4</sup>. A síndrome completa é rara. A penetrância dos diferentes caracteres varia consideravelmente em diferentes pedigrees.

## RELATO DOS CASOS

Foram examinados 3 pacientes de uma família com a síndrome: a mãe e os filhos mais novos (figura 1).

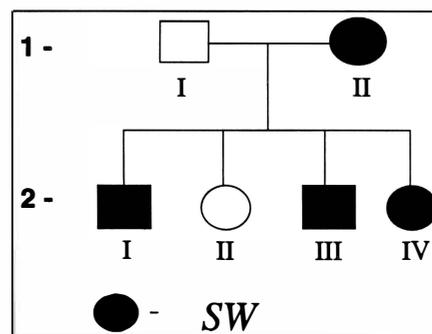


Fig. 1 - Heredograma da família com Síndrome de Waardenburg

1 - II) IMM, 42 anos, sexo feminino, negra. Apresenta surdez deslocamento lateral do canto medial e ponto lacrimal (*dystopia canthorum*) hiperplasia das porções médias dos supercílios, hipertelorismo, base do nariz larga com ausência de ângulo nasofrontal, hipopigmentação precoce dos cabelos, íris azul e hipopigmentação do fundo em ambos os olhos. Ao contrário do usual apresenta alta miopia: OD -21,5 DE e OE -14,5 DE. Acuidade visual de 20/60 AO com correção. (Figura 2)

2 - IV) RCM, 14 anos, sexo femini-

<sup>(1)</sup> Médico Residente (R2) em Oftalmologia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP) - USP

<sup>(2)</sup> Pós-Graduando (Doutorado) em Oftalmologia da FMRP - USP

<sup>(3)</sup> Profª Doutora em Oftalmologia da FMRP - USP

<sup>(4)</sup> Prof. Doutor em Oftalmologia da FMRP - USP



Fig. 2 - IMM, 42 anos com SW.

no, negra. Apresenta todas as alterações presentes na mãe, exceto a surdez e a coloração da íris: o olho direito tem cor marrom e o olho esquerdo cor azul. Apresenta hipocromia cutânea, sinal não encontrado na mãe. Alto míope: -18,5 DE em OD e -16,5 DE em OE. Acuidade visual de 20/60 AO com correção. (Figura 3)

#### COMENTÁRIOS

Duas variantes da Síndrome de Waardenburg (SW) são descritas: tipo I - apresenta mais frequentemente deslocamento lateral do canto medial e ponto lacrimal das pálpebras inferiores, e tipo II - predominância de surdez neurosensorial e heterocromia de íris. O defeito na SW tipo I está na parte distal do cromossomo 2q e o gene identificado denomina-se PAX3, para SW tipo II diversos outros genes foram identificados <sup>6</sup>. O diagnóstico da SW, nestes dois casos, foi confirmado pelo Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP, com base nos critérios de Liu et al., 1995 <sup>6</sup>, como sendo SW tipo II.

Examinou-se o filho mais novo (2-III), que apresentava alargamento da base do nariz, fundo de olho hipopigmentado e miopia: OD -7,5 DE e OE

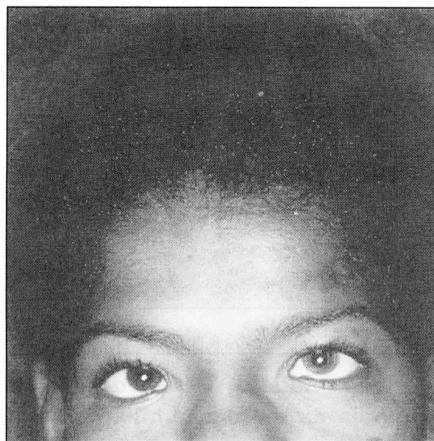


Fig. 3 - RCM, 14 anos com SW

-11,5 DE, com acuidade visual de 20/60 AO com correção. Este também foi diagnosticado como SW, porém com expressividade menor. O pai e os dois filhos mais velhos não foram examinados. Segundo informação da mãe, o pai e a filha mais velha nunca usaram óculos e têm os olhos de coloração castanha. O filho mais velho (2-I) tem os olhos azuis, sendo indício de que também seja portador da Síndrome, devido ao fato de que olhos de cor azul em famílias de etnia negra não é uma manifestação clínica normal, principalmente quando há pelo menos mais 3 portadores da SW na mesma família.

Não há relatos na literatura de associação da SW com vícios de refração. A presença de alta miopia nesses pacientes pode ser uma associação casual ou ocorrer genes da localização próxima segregados conjuntamente ou, talvez, uma variação rara da SW.

É importante ressaltar a importância da síndrome pelo fato de estar associada com alterações graves, como a surdez, e por ser de herança autossômica dominante, pode acometer em média 50% dos descendentes. Além do mais, é valioso o oftalmologista reconhecer que a heterocromia de íris não é apenas um achado curioso, mas que

pode envolver outros comprometimentos sistêmicos de maior importância.

#### SUMMARY

*Three cases of Waardenburg's Syndrome in a family associated with high myopia are reported. A association may be casual or the gens may be segregated together because of the proximity of location. The authors emphasize the importance of a complete ophthalmologic and clinical examination in such cases for the syndrome may be associated with deafness and low visual acuity which can complicate the normal development of affected individuals.*

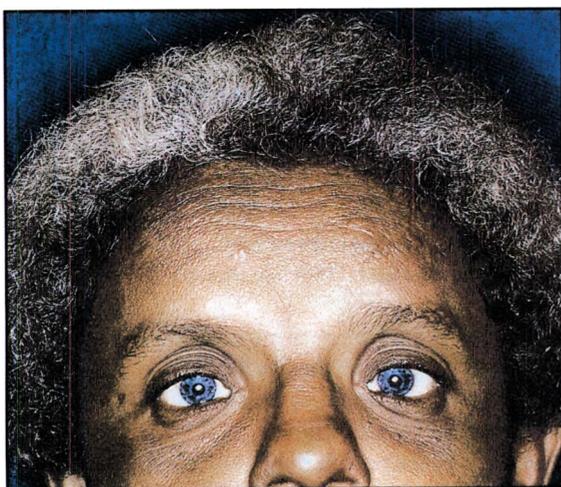
**Key-words:** *Waardenburg's syndrome; Myopia; Heterochromia iridis*

#### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. RUBIN, S. E.; NELSON, L. B. - Ocular manifestations of autosomic dominant systemic conditions. In: *Duane's Ophthalmology*. Vol. 3, London, J. B. Lippincott Company, 1995.
2. WAARDENBURG, P. J. - A New Syndrome Combining Developmental Anomalies of the Eyelids, Eyebrows, and Nose Root, With Pigmentary Defects of the Iris and Head Hair and With Congenital Deafness. *Amer J Hum Genet*, 3: 195-253, 1951.
3. GOLDBERG, M. F. - Waardenburg's syndrome with fundus and other anomalies. *Arch Ophth*, 76: 797, 1996.
4. GEERAETS, W. J. - *Síndromes Oculares*, 3ª edição. São Paulo, Manole, 1979.
5. EAGLE, Jr. R. C. - Congenital, developmental, and degenerative disorders of the iris and ciliary body. In: ALBERT, D. M.; JAKOBIEC, F. A. - *Principles and practice of ophthalmology*. Philadelphia, Vol. 1, Saunders, 1994.
6. LIU, X. Z.; NEWTON, V. E.; READ, A. P. - Waardenburg syndrome type II: phenotypic findings and diagnostic criteria. *Am J Med Genet*, 55 (1): 95-100, 1995.

## ERRATA

No Vol. 60(6), pgs. 653-654 foi publicado o artigo "SINDROME DE WAARDENBURG: relato de 3 casos associados com alta miopia" de autoria dos Drs. Rodrigo Jorge; Ricardo Chaves de Carvalho; Maria de Lourdes V. Rodrigues e Erasmo Romão com as fotos em preto e branco, que deveriam ser coloridas.



**Figura 2**

IMM, 42 anos, sexo feminino, negra. Apresenta surdez, deslocamento lateral do canto medial e ponto lacrimal (dystopia canthorum), hiperplasia das porções médias dos supercílios, hipertelorismo, base do nariz larga com ausência de ângulo naso-frontal, hipopigmentação precoce dos cabelos, íris azul e hipopigmentação do fundo em ambos os olhos. Ao contrário do usual, apresenta alta miopia: OD -21,5 DE e OE -14,5 DE. Acuidade visual de 20/60 AQ com correção.

**Figura 3**

RCM, 14 anos, sexo feminino, negra. Apresenta todas as alterações presentes na mãe, exceto a surdez e a coloração da íris: o olho direito tem cor marrom e o olho esquerdo cor azul. Apresenta hipocromia cutânea, sinal não encontrado na mãe. Alto míope: -18,5 DE em OD e -16,5 DE em OE. Acuidade visual de 20/60 AO com correção.

