

Síndrome de Waardenburg: achados audiológicos em 2 irmãos

Waardenburg's syndrome: audiological findings in 2 brothers

Carlos Henrique F. Martins¹, Fabiana R. Yoshimoto², Priscila Z. Freitas²

Palavras-chave: síndrome de Waardenburg, deficiência auditiva, irmãos.

Key words: Waardenburg's syndrome, hearing loss, brothers.

Resumo / Summary

A síndrome de Waardenburg foi inicialmente descrita em 1951 por P.J. Waardenburg, como uma condição autossômica dominante que apresenta penetrância e expressividade variáveis de seus caracteres. Os sinais clínicos mais frequentes são: deslocamento lateral dos cantos internos dos olhos (telecanto), hiperplasia da porção medial dos supercílios (sinofris), base nasal proeminente e alargada, alterações na pigmentação da íris e da pele, surdez congênita, mecha branca frontal ou encanecimento precoce. Este estudo foi realizado em dois irmãos de uma família, que apresentavam características clínicas da síndrome de Waardenburg, entre elas a deficiência auditiva. Os pacientes foram submetidos à uma avaliação otorrinolaringológica, audiológica e genética.

Waardenburg's Syndrome, first described in 1951 by P.J. Waardenburg, is an autosomal dominant condition with variable penetrance and expressivity of its features. The clinical signs are lateral displacement of the inner canthi of the eyes, confluent eyebrows, broad and prominent nasal root, pigmentation changes of the irises and skin, sensorineural deafness, white forelock or early graying of the hair. This study was based on two brothers who presented a typical clinical picture of Waardenburg's Syndrome, including hearing loss. Otolaryngological, audiological and genetical evaluations were conducted.

¹ Médico Otorrinolaringologista e mestrando da disciplina de Distúrbios da Comunicação Humana do HRACF – USP.

² Médica Residente em Otorrinolaringologia do HRACF – USP.

Instituição: Departamento de otorrinolaringologia do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, Bauru- SP. (Centrinho)
Endereço para correspondência: Fabiana R. Yoshimoto – Rua Manoel Pereira Rolla, nº 18-50 ap 14

Bauru SP 17044-560

Trabalho apresentado como Pôster no IV Encontro Científico do HRAC-USP, em Bauru-SP, nos dias 10 e 11 de novembro de 2001.

Artigo recebido em 31 de janeiro de 2002. Artigo aceito em 16 de maio de 2002.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Waardenburg, inicialmente descrita em 1951 pelo oftalmologista e geneticista holandês P.J. Waardenburg, é uma condição autossômica dominante, com penetrância e expressividade variáveis.

Os sinais clínicos são representados por:

- deslocamento lateral do canto medial e do ponto lacrimal inferior (*dystopia canthorum*);
- raiz nasal proeminente e alargada;
- hiperplasia da porção medial dos supercílios;
- mecha branca frontal;
- heterocromia total ou parcial da íris;
- surdez congênita.

Outras características têm sido observadas e acrescidas ao quadro clínico por outros autores, como hipopigmentação cutânea, encanecimento precoce, aspecto facial peculiar, hiposocromia da íris e alterações pigmentares retinianas, além de associações com fendas palatinas e labiais. Os novos critérios aceitam a inexistência da *dystopia canthorum*, o que divide a síndrome em dois tipos, dependendo da sua presença (tipo I) ou sua ausência (tipo II).

Waardenburg calculou que a incidência da síndrome entre os portadores de surdez congênita é de aproximadamente 1,43% e de 1:42.000 entre a população geral. Novos estudos estabeleceram uma variação de incidência da síndrome de Waardenburg entre os surdos congênitos de 0,9% no estudo de Partington, 2,07% no estudo de Reed, 2,33% no estudo de Di George, e 2,8% no de Ahrendts.

A patologia auditiva específica da síndrome de Waardenburg nem sempre está bem definida. Alguns estudos relatam uma hipoplasia de cóclea, aplasia ou hipoplasia do canal semicircular posterior, vestibulo anormal e ausência de janela oval revelada pela tomografia computadorizada de mastóides.

APRESENTAÇÃO DE CASOS CLÍNICOS

Dois irmãos com síndrome de Waardenburg foram atendidos no serviço de otorrinolaringologia do CEDALVI – Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, USP, Bauru, em 2001. Ambos os irmãos (A e B), são do sexo masculino com idades de 19 e 9 anos respectivamente. Os irmãos foram classificados com síndrome de Waardenburg tipo I pela genética de acordo com os critérios de diagnóstico propostos por Farrer et al.

Foram realizados anamnese, exame otoscópico, audiometria tonal, e impedânciometria. O grau da perda auditiva foi determinado através de uma avaliação dos valores médios de acordo com a frequência, e os resultados foram classificados de acordo com Russo e Santos (1993) e com o International Bureau for Audiophonology, que classifica a

perda auditiva quanto ao grau em: 0 – 20 dB: normal; 20 – 40 dB: perda auditiva leve; 40 – 70 dB: moderada; 70 – 90 dB: severa; e acima de 90 dB: profunda.

Os pacientes vieram encaminhados ao nosso serviço com queixas de deficiência auditiva. O paciente A, de 19 anos referia surdez percebida pelos pais e diagnosticada com aproximadamente 1 ano de idade, como deficiência auditiva neurossensorial profunda bilateral. O paciente B referia dificuldade auditiva no ouvido direito percebido pelos pais aos 8 anos de idade e diagnosticada como deficiência auditiva neurossensorial profunda à direita, sendo o ouvido esquerdo com audição normal. Nos exames realizados em nosso serviço, a otoscopia apresentou-se normal com membranas timpânicas integras bilateral e a timpanometria com curva tipo A em ambos os irmãos. A audiometria mostrou uma perda auditiva neurossensorial profunda bilateral no paciente A, e no paciente B uma perda auditiva neurossensorial profunda à direita e moderada-severa à esquerda. O reflexo estapediano estava ausente no paciente A, e no paciente B ausente à direita e presente à esquerda, com sinais de recrutamento. Não havia indícios de outras doenças que pudessem levar a deficiência auditiva no pré, peri ou pós-natal.

DISCUSSÃO

A deficiência auditiva é o sintoma mais preocupante da síndrome de Waardenburg. Originalmente, Waardenburg estima que a penetrância da surdez nesta síndrome é de 20%, entretanto, estimativas recentes são de 36% a 58% no tipo I e 57% a 74% para o tipo II. Silva et al. relata que a surdez é unilateral em 21% dos pacientes e bilateral em 46%. Hageman e Delleman observaram que na síndrome de Waardenburg tipo I, 28% dos pacientes apresentavam surdez bilateral e apenas 8% apresentavam surdez unilateral, já na síndrome de Waardenburg tipo II, 53% dos pacientes apresentavam surdez bilateral e 4% apresentavam surdez unilateral. Esta diferença está provavelmente relacionada à grande variação na expressividade desta síndrome principalmente quando características isoladas são comparadas.

A etiologia na maioria dos casos da síndrome de Waardenburg parece ser uma anomalia genética de transmissão autossômica e dominante, cuja penetrância e expressividade variam consideravelmente, ocorrendo igualmente em ambos os sexos.

Estima-se que 25% dos casos representem uma mutação nova, como ocorre nos casos isolados. Waardenburg demonstrou que nem todas as características precisam necessariamente estar presentes em cada paciente, mas que o indivíduo com a síndrome parcial pode transmitir o quadro completo a seus filhos. Isso mostra a importância do aconselhamento genético, reforçado pelo problema da surdez que gera graves transtornos.

A patogênese desta síndrome ainda é especulativa. Fish sugeriu tratar-se de um defeito de migração das células da crista neural durante o terceiro mês de gestação. A crista neural dá origem aos melanócitos, aos gânglios simpáticos e componentes sensoriais dos nervos cranianos e espinhais, aos ossos membranosos da face e palato, à dentina e aos gânglios viscerais, o que parece explicar todos os sinais clínicos descritos na literatura.

Como principal diagnóstico diferencial deve ser ressaltado o piebaldismo associado à surdez (síndrome de Woolf).

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Antunes ERG et al. Síndrome de Waardenburg: estudo de uma família. *An Bras Dermatol* 1988;63(2): 75-84.
2. Morell R et al. The incidence of deafness is non randomly distributed among families segregating for Waardenburg syndrome type I. *J Med Genet* 1997;34:447-52.
3. Oysu C et al. Audiometric manifestations of Waardenburg's syndrome. *Ear, Nose and Throat Journal* 2000;79(9):704-09.
4. Ramalho AS, Arena JFP. Síndrome de Waardenburg: diferentes manifestações clínicas em uma família. *Ver Ass Med Brasil* 1982;28(9-10):228-9.
5. Read AP, Newton VE. Waardenburg syndrome. *J Med Genet* 1997;34:656-65.
6. Sculerati N. Analysis of a cohort of children with sensory hearing loss using SCALE systematic nomenclature. *The laryngoscope* 2000;110:787-98.
7. Silva EO et al. Waardenburg I syndrome: an audiometric and ophthalmological study. *Rev Brasil Genet* 1991;14(3):791-8.
8. Smith S et al. Waardenburg Syndrome. *Ear, Nose and Throat Journal* 1998;77(4):257-8.