



FEPEG

FÓRUM DE ENSINO,
PESQUISA, EXTENSÃO
E GESTÃO

TRABALHOS CIENTÍFICOS APRESENTAÇÕES ARTÍSTICAS E CULTURAIS DEBATES MINICURSOS E PALESTRAS

23 A 26 SETEMBRO DE 2015
Campus Universitário Professor Darcy Ribeiro

ISSN 1806-549X

A HUMANIZAÇÃO NA CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INOVAÇÃO



ACHADOS OFTALMOLÓGICOS E CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS NA SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO I E TIPO II

Autor(es): Luciano Sólida Nasser , Hercílio Martelli Júnior, Daniella Reis Barbosa Martelli

Objetivo: O estudo descreve as características clínicas de 2 famílias, uma com síndrome de Waardenburg tipo I e outra com o tipo II com foco nas manifestações oftalmológicas, bem como o padrão de herança dos dois tipos da síndrome. **Metodologia:** Realizou-se um estudo clínico envolvendo as 2 famílias para determinar o padrão de herança e a expressividade da doença. Os heredogramas foram construídos e os pacientes com a SW foram submetidos a exames clínicos. O estudo oftalmológico abordou a medida da acuidade visual, presença de distopia cantorum (telecanto), análise da coloração da íris e mapeamento de retina. Exames otológicos e dermatológicos foram realizados. Fotografias das alterações oftalmológicas, da pigmentação do cabelo e pele foram realizadas. **Resultados:** O heredograma da família com SW tipo I revelou um modo autossômico dominante de transmissão. A SW estava presente em 73,33% dos pacientes. A distopia cantorum foi a alteração mais frequente, seguida pelo hipopigmentação da íris, topete branco e surdez neurosensorial. A família com SW tipo II apresentou 33,33% dos membros afetados. O pedigree revelou um padrão de transmissão não mendeliano. Nenhum membro apresentou distopia cantorum e hipopigmentação de íris. Três pacientes apresentaram surdez neurosensorial associada a topete branco e manchas acrômicas confluentes pelo corpo. **Conclusão:** Ressalta-se a importância do oftalmologista no auxílio do diagnóstico deste raro quadro sistêmico, uma vez que inclui alterações oftalmológicas como telecanto, hipopigmentação da íris e retina. A distopia cantorum é o principal critério diagnóstico para diferenciar o tipo I do II e deve ser feita por oftalmologista treinado. Aconselhamento genético e cuidados para proteger um olho com deficiência do epitélio na íris e na retina foram oferecidos aos pacientes.

Apoio financeiro: FAPEMIG e CAPES

Aprovação Comitê de Ética: CEP/UNIMONTES 2781

Agência financiadora: FAPEMIG

Número de parecer do comitê de ética: CEP/UNIMONTES 2781