



REVISÃO DE LITERATURA SOBRE A SÍNDROME DE WAARDENBURG: PENETRÂNCIA E EXPRESSIVIDADE – RELATO DE EXPERIÊNCIA NA ATIVIDADE DE MONITORIA

ARNALDO SERGIO NERIS PEREIRA; ROSENEIDE APARECIDA CONDE
arnaldo_serginho@hotmail.com

Objetivo: Avaliar e demonstrar a expressividade e a penetrância da Síndrome de Waardenburg de acordo com sua classificação, associando a sua importância na área médica. **Método:** Trata-se de uma revisão de literatura que foi proposta e realizada durante a atividade de monitoria da matéria “Citologia e Genética do Sistema Cardiovascular e Respiratório”, do segundo período do curso Medicina da PUC-GO. Foi feita uma busca de artigos nas bases de dados MEDLINE e SCIELO, selecionando aqueles que descreviam a síndrome de Waardenburg com suas características clínicas e genéticas, publicados entre o período de 2007 a 2012. Posteriormente, a análise e discussão dos artigos foram feitas. **Resultados:** A Síndrome de Waardenburg é uma doença genética com padrão de herança autossômica dominante, com penetrância incompleta e expressividade variável. É classificada em quatro tipos. A tipo I, III, e IV estão associadas ao gene PAX3, e a do tipo II ao gene MIFT. A tipo I é a forma clássica com deslocamento lateral do canto medial do olho (dystopia canthorum), mecha branca no cabelo (poliose), heterocromia da íris, base nasal proeminente e alargada, perda auditiva, sobrancelhas confluentes (sinofre), e manchas brancas na pele. No tipo II, não há dystopia canthorum. No tipo III, há também o comprometimento neurológico e malformações musculoesqueléticas. Já no tipo IV existe associação do tipo II com megacólon agangliônico congênito. **Conclusão:** A penetrância e expressividade da Síndrome de Waardenburg são variadas, compondo vários fenótipos que podem se manifestar isoladamente ou em conjunto, como por exemplo: poliose, dystopia canthorum, perda auditiva e heterocromia da íris. Atualmente ela é classificada em quatro tipos, sendo o tipo I mais frequente. O conhecimento dessa síndrome é de fundamental importância para o diagnóstico clínico e tratamento, além de aconselhamento genético para os portadores dessa herança.

Palavras-chave: Síndrome De Waardenburg. Formação Acadêmica. Monitoria