



Actualización

Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Waardenburg

Otorhinolaryngologic manifestations of Waardenburg syndrome

Dra. Laura Quantin(1); Colabora: Lic Silvia Breuning (2); Lic .María Eugenia Prieto (3)

Abstract

Waardenburg syndrome is a genetic syndrome, inherited in an autosomal-dominant pattern.

It is a neuroectodermal disorder characterized by deafness and pigmentary disorders in the eyes, hair and skin.

There are two types: Type I (WI) has increased internal intercanthal distance ("dystopia canthorum"), and type II (W II) has not.

It is estimated that bilateral sensorineural hearing loss occurs in 25% of cases of Waardenburg syndrome type I and in 50% of type II.

Two other types were described: type III (Klein Waardenburg), associated with upper limb disorders, and type IV (Waardenburg Shah) that is associated with Hirshprung disease.

Key words: Waardenburg, Syndrome, Genetic disorder, ENT manifestations.

Resumen

El síndrome de Waardenburg es un síndrome genético de herencia autosómica dominante y se caracteriza por desórdenes neuroectodérmicos: sordera y desórdenes pigmentarios en los ojos, el cabello y la piel. Se distinguen dos tipos: el tipo I (W I) caracterizado por el aumento de la distancia intercantal interna ("dystopia canthorum"), y el tipo II (W II), sin aumento de la distancia intercantal. Se estima que la hipoacusia neurosensorial bilateral acontece en el 25% de los casos de Waardenburg tipo I y en el 50 % de los tipo II. Se describe también el tipo III (Klein Waardenburg), asociado a alteraciones de los miembros superiores, y el tipo IV (Waardenburg Shah) que se asocia a enfermedad de Hirshprung.

Palabras clave: Waardenburg, Síndrome, Desórdenes genéticos, Manifestaciones otorrinolaringológicas.

Síndrome de Waardenburg

Waardenburg describió en 1951 el síndrome que lleva su nombre, reportándolo en el American Journal de Genética Humana.

Halló este síndrome en el 1,4% de los niños sordos congénitos y estimó una incidencia de 1 caso cada 42.000 recién nacidos en Holanda. (1)

El síndrome de Waardenburg se caracteriza por la presencia de hipoacusia neurosensorial y desórdenes pigmentarios en la piel, los ojos y el cabello.

Al examen físico podemos hallar desplazamiento lateral del canto interno del ojo (" dystopia canthorum"), con fisuras palpebrales cortas. Hipoplasia de alas nasales, dorso ancho y alto, o punta cuadrada, cejas pobladas que pueden encontrarse en la línea media. (2)

La sordera es, en la mayoría de los casos, la discapacidad más grave y generalmente es de tipo bilateral y severa, causada por defectos del órgano de Corti. (3,4)

El albinismo parcial más comúnmente está caracterizado por el mechón blanco o por ojos azules luminosos y pálidos, con estroma hipoplásico de iris. También se puede hallar heterocromía iridiana, áreas de vitiligo en la piel, otras zonas de vellos blancos. (1,6)

El cabello puede presentar encanecimiento prematuro. El mechón puede o no estar desde el nacimiento. (5)

(1) Médica Principal del Servicio ORL Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan. Dirección: Combate de los Pozos 1810. C.A.B.A. Argentina. E mail: lauraquantin@hotmail.com

(2) Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

(3) Licenciada en Fonoaudiología del Servicio ORL Htal. Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.



Sme. de Waardenburg Tipo I, que presenta heterocromía iridiana y aumento de la distancia intercantal interna, hipoacusia neurosensorial bilateral profunda.



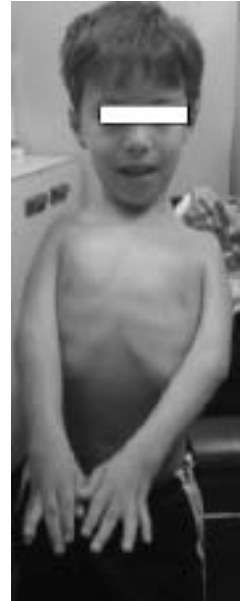
Sme. de Waardenburg Tipo I, con dystopia canthorum, hipocromía iridiana bilateral, cejas pobladas, punta nasal cuadrada, hipoacusia neurosensorial bilateral profunda.



< Sme. de Waardenburg tipo I, con heterocromía de iris.



< Waardenburg Tipo I, que presenta hipocromía iridiana bilateral. Obsérvese la dystopia canthorum y el mechón frontal con canas.



Waardenburg tipo III (Klein Waardenburg), asociado a alteraciones de los miembros superiores.

>

Ocasionalmente pueden hallarse alteraciones cardíacas, agangliosis colónica de Hirschprung, atresia de esófago, atresia anal, vértebras supernumerarias, escoliosis, etc.

Hageman y Delleman describen dos tipos de Waardenburg: el tipo I, con desplazamiento lateral del canto interno del ojo que se debe a una mutación en el gen PAX 3, localizado en el cromosoma 2q35. Presentan una incidencia de sordera del 25%.

El tipo II, sin desplazamiento lateral del canto interno del ojo, se debe a la mutación del gen de la microftalmía humana, en el cromosoma 3p12,3-p14,1, con una incidencia de HNS estimada en un 50%. (7)

Existe también el tipo III (síndrome de Klein Waardenburg), que presenta hipoplasia muscular, defectos de miembros superiores, contracturas en flexión, sindactilia y el tipo IV (Waardenburg Shah), que se asocia con agangliosis colónica. (1,2,8)

Bibliografía

1. Jones KL. Waardenburg Syndrome Type I and II. in Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5 edition. Page 248. Saunders Company, Philadelphia, 1997.

2. Waardenburg PJ. A new syndrome combining developmental anomalies of eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of iris and head hair and with congenital deafness. Am. J. Hum. Gen., 3:195, 1951.

3. Grundfast KM: Hereditary hearing impairment in children. Adv Otolaryngol Head and Neck Surg 7: 29-43, 1993.

4. Hageman MJ. Audiometric findings in 34 patients with Waardenburg Syndrome. J Laryngol Otol jul 1977, 91(7):575-84.

5. Asher JH, Morrell R, Freedman TB: Waardenburg Syndrome (WS): The analysis of single family with WS mutation showing linkage to RFLP marker on Human Chromosome 2q. Am J Hum Gen 48:43-52, 1991.

6. Hageman MJ, Delleman JW. Heterogeneity of Waardenburg Syndrome. Am J Hum Gen 1977 Sep; 29(5):468-85.

7. Lalwani A, Ali A, Randolph F et al. Point mutation in MITF gene causing Waardenburg Syndrome Type II in three generation Indian family. Am J Med Gen 80:406-409 (1998).

8. Hoth CF et al: Mutations in the human PAX 3 gene cause Klein Waardenburg Syndrome (WS III) as well as Waardenburg Syndrome type I (WS I). Am J Human Gen 52: 455, 1993.