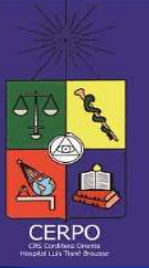


Sd. Waardenburg

Ariel Skorka D.
Becado Ginecología y
Obstetricia
segundo año Hospital HSO.
CERPO



Caso Clínico

- **Nombre: M.V.S**
- **Edad: 31 años.**
- **Ocupación: Dueña de casa.**

Antecedentes morbosos: (-)

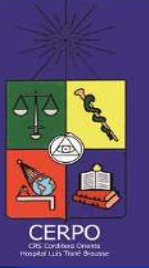
Antecedentes Qx: 1 Cesarea

Farmacos: (-). Habitos: (-)

G4P1A2

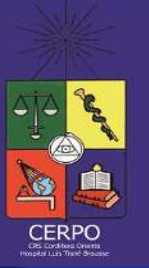
Antecedente de hijo previo con estenosis pulmonar leve.

Ecografías normales hasta las 27 semanas



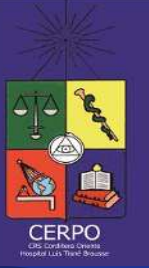
Caso Clínico

- **Ingresa CERPO 21/01/2013**
- **Eco 3/1/2014 CRS**
 - Gestación de 33+ 3 sem creciendo en percentil 3-5 (epf 1702 grs)
 - Megacisterna Magna (10.7 mm)
 - Doppler fetal normal.
- **Eco CERPO 21/01/2014**
 - Gestación de 36+ 1 sem creciendo en percentil 3-5 (epf 2273 grs)
 - Megacisterna Magna (12 mm)
 - Femur (61mm) < p5. Húmero (52 mm) < p 5
 - Doppler fetal normal.



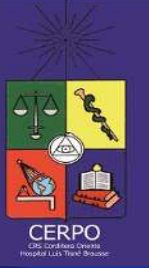
Caso Clínico

- **Ingresa CERPO 21/01/2014:**
 - Se solicita RMF Y Eco cardiografía.
- **29/01/2014:**
 - Interrupción por Cesárea a las 23:07 hrs por cuadro de Pre Eclampsia Severa a las 37 semanas.
 - Rn sexo masculino. Peso: 2570 grs. Talla 45 cm. Apgar 8-9.
 - Ex Físico:
 - Porcion capilar hipocroma, frente amplia, ojos café, piel redundante, extremidades con acortamiento.



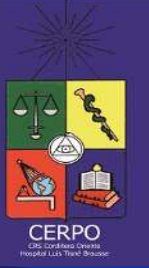
Caso Clínico

- **Neonatología:**
 - Eco Cardio: Coartación Aórtica no crítica.
 - Eco Encefálica: Disgenesia cuerpo calloso y Megacisterna Magna.
 - Fosita Pilonidal.
 - Controles con Oftalmología, Neurología y Genética.
- **Dg alta:**
 - RNT 37 sem. PEG simétrico.
 - Megacisterna Magna.
 - Estenosis Aórtica.
 - Disgenesia Cuerpo Calloso.
 - Sd Waarderburg??
 - Fosita Pilonidal.



Sd Waanderburg



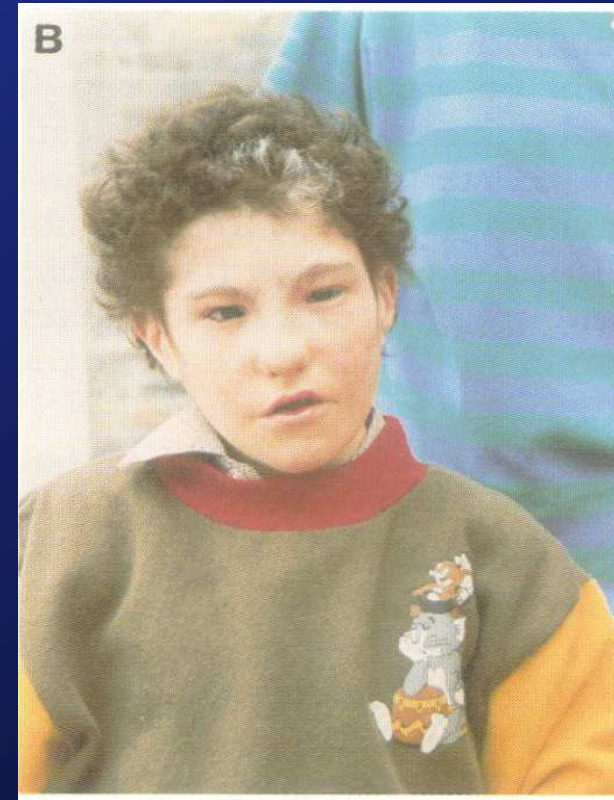


Sd Waardenburg

- Trastorno hereditario autosómico dominante.
- Causado por una mutación heterocigota en el gen PAX3 en el cromosoma 2q35.
- Síndrome “auditorio-pigmentario” con espectro clínico variable de presentación.
- **Incidencia** 1:42.000 en Holanda. 1:20.000 en Kenia.
- Descrito el 14 de diciembre de 1947, por el oftalmólogo holandés y genetista Petrus J Waardenburg

Sd Waarderburg

- La deficiencia en el desarrollo y la migración de las células de la cresta neural, incluyendo Melanocitos explican la:
 - Sordera,
 - Alteraciones en la pigmentación.
 - Alteraciones del ganglio espinal
 - algunas anomalías faciales



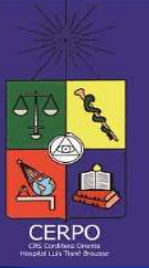


Sd Waarderburg

- Caracterizado por:
 - Poliosis
 - Sordera neurosensorial congénita unilateral o bilateral.
 - Desplazamiento lateral del canto interno de los ojos y del conducto lagrimal inferior. (dystopia canthorum)
 - Raíz nasal alta y amplia.
 - Heterocromía del iris.
 - Hipertrichosis del tercio medio de las pestañas

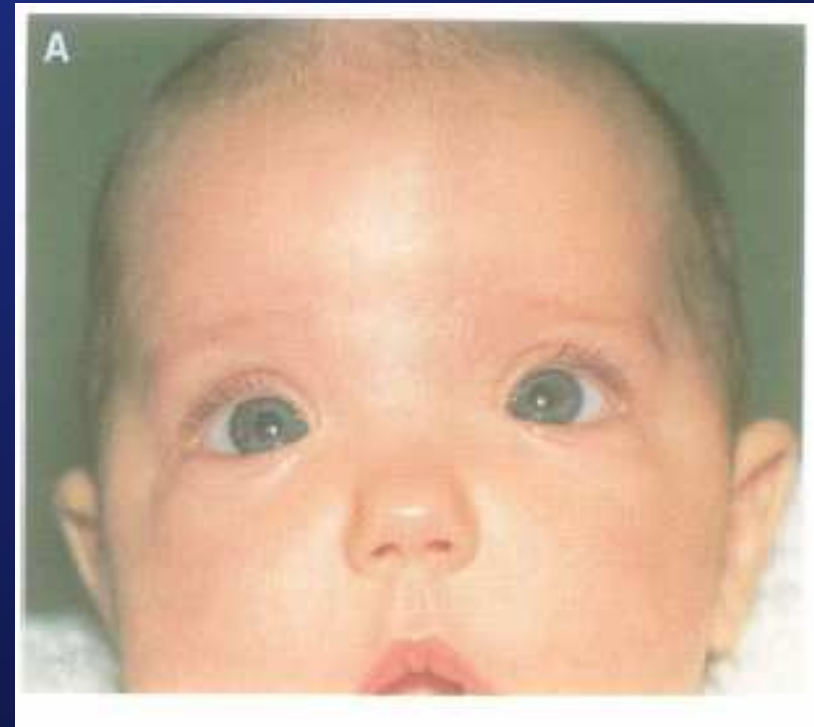
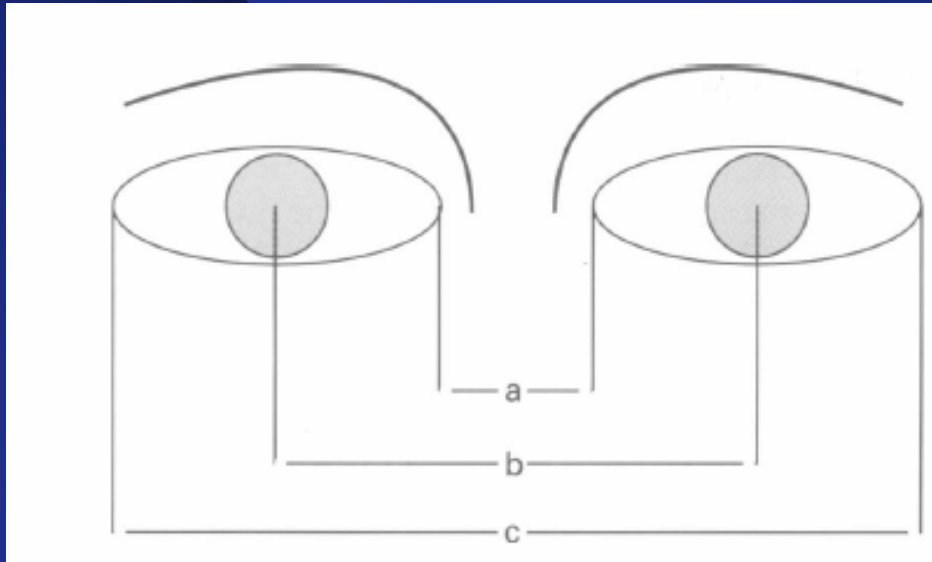


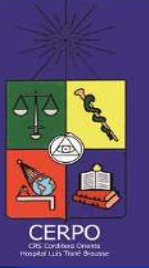
Waardenburg syndrome. Andrew P Read, Valerie E Newton. JMed Genet 1997;34:656-665
<http://www.omim.org/>



Sd Waarderburg

Dystopia canthorum



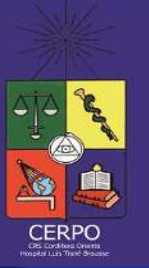


Sd Waarderburg

- 4 tipos:

<i>Type</i>	<i>MIM</i>	<i>Inheritance</i>	<i>Distinguishing feature</i>
I	193500	AD	Dystopia canthorum $W > 1.95$
II	193510	AD	No dystopia
III (Klein-Waardenburg)	148820	AD (most cases sporadic)	Hypoplasia of limb muscles; contractures of elbows, fingers
IV (Shah-Waardenburg)	277580	Mostly AR	Hirschsprung's disease

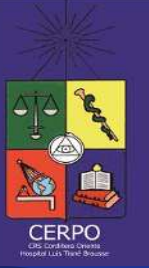
Waardenburg syndrome. Andrew P Read, Valerie E Newton. JMed Genet 1997;34:656-665
<http://www.omim.org/>



Sd Waarderburg

Criterios mayores:

- Pérdida auditiva neurosensorial congénita
- Alteraciones pigmentarias:
 - Heterocromía completa
 - Heterocromía parcial o segmentaria.
 - Ojos azules
- Hipopigmentación del pelo
- Distopia Cantorum: $W > 1,95$ como promedio durante familia afectada
- Familiar de primer grado afectado.

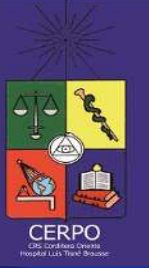


Sd Waarderburg

Criterios menores:

- Leucoderma congénita: áreas de la piel hipopigmentada
- Hipertrichosis del tercio medio de las pestañas
- Raíz nasal alta y amplia
- Hipoplasia alas nasales
- Cabello predominantemente blanco antes de los 30 años.

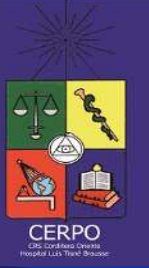
Dg 2 mayores o 1 mayor y 1 menor.



Sd Waarderburg



Waardenburg syndrome. Andrew P Read, Valerie E Newton. JMed Genet 1997;34:656-665
<http://www.omim.org/>



Sd Waarderburg

- **Buen pronóstico excepto por sordera.**
- **Desarrollo neurológico normal.**
- **Expectativa de vida normal.**
- **Sin signos ecográficos prenatales que permitan sospecharlo.**