

## TRABALHOS CIENTÍFICOS - COLOPROCTOLOGIA

### **MEGACÓLON CONGÊNITO EM PACIENTE COM SÍNDROME DE WAARDENBURG-SHAH**

*Leonardo Tonello Romero (leonardo.t.romero@gmail.com)*

*Aline Coltro (coltroaline@gmail.com)*

*Pietra Giovanna De Almeida (p.giovanna@hotmail.com)*

*Júlia Dela Fuente Da Fonseca (Juliadfon@gmail.com)*

*Matheus Mont'Alverne Napoleão Albuquerque (matheusmontalv@gmail.com)*

*Pedro Weverton Rodrigues Da Silva (pedroweverton3@gmail.com)*

*Pedro Celso Maciel E Silva (pc\_maciels@hotmail.com)*

*Elaine Cristina Soares Martins-Moura (ecsmm41@gmail.com)*

*Fábio Luís Peterlini (peterlini.agenda@gmail.com)*

Apresentação do Caso: T.L.A.B., masculino, 2 anos, nascido com 40 semanas, atendido inicialmente em serviço externo, apresentando história de distensão abdominal e vômitos recorrentes, associados à eliminação tardia de mecônio com 15 dias de vida. O paciente foi mantido em UTI neonatal por 1 mês, com melhora após tratamento clínico. Após alta, continuou com episódios de constipação refratária, além de múltiplas internações devido a distensão abdominal, febre e necessidade de lavagem retal. O paciente foi diagnosticado ambulatorialmente com Síndrome de Waardenburg, apresentando heterocromia ocular e tio paterno com heterocromia e surdez. Foi realizada

manometria anorretal com reflexo inibitório anal inconclusivo e enema opaco demonstrando importante distensão colônica, com aparente cone de transição ao nível do sigmoide. A biópsia retal revelou ausência de células ganglionares a 3, 5 e 7 cm da borda anal. Com 1 ano e 4 meses, o paciente foi internado devido a quadro de megacólon tóxico, sendo submetido a colostomia em ângulo hepático e biópsia seriada do cólon, com resultado de ausência de células ganglionares em reto intraperitoneal e retossigmóide. Foi realizado, então, abaixamento de cólon endoanal a Peterlini-Martins com 1 ano e 8 meses de idade, seguido de reconstrução de trânsito 6 meses após, com boa evolução pós-operatória.

Discussão: A Síndrome de Waardenburg e a Doença de Hirschsprung estão associadas em uma entidade clínica específica conhecida como Síndrome de Waardenburg tipo IV (também chamada de Síndrome de Waardenburg-Shah). Trata-se de uma síndrome rara, com incidência aproximada de 1 a cada 50.000 nascidos vivos, de padrão autossômico recessivo e alta mortalidade, em virtude da associação com megacólon agangliônico alto. A fisiopatologia dessa associação pode ser explicada por mutações em genes que conferem defeitos no desenvolvimento embrionário das células da crista neural, responsáveis pela formação dos melanócitos, células ganglionares entéricas e estruturas auditivas.

Comentários Finais: A Síndrome de Waardenburg-Shah é uma condição grave, com alta morbimortalidade, como evidenciado no estudo original de Shah, no qual todos 12 pacientes faleceram de 3 a 38 dias após o nascimento. Portanto, a detecção antecipada dos sintomas e o diagnóstico precoce são de essencial importância para possibilidade de uma intervenção cirúrgica bem-sucedida e obtenção de um prognóstico favorável, como demonstrado no caso apresentado.

Palavras-chave: megacólon congênito; síndrome de waardenburg-shah; megacólon tóxico; coloproctologia pediátrica.