

1- Síndrome de Treacher Collins:

Etiologia: A síndrome é de etiologia genética, de herança autossômica dominante com grande penetrância (quase 100%) e expressividade muito variável. Foram relatadas muitas famílias com transmissão de afetados em diversas gerações por vários autores e em diferentes locais do mundo.

Mais de 50% dos casos surgem como mutação nova, isto é, como primeiro caso na família. Antes porém, de diagnosticar um caso como fruto de mutação nova, é necessário examinar cuidadosamente os membros de sua família buscando especificamente os sinais mínimos da síndrome. Na verdade, não é rãe uma doença genética rara, caracterizada por deformidades crânio-faciais. É uma malformação congênita que envolve o primeiro e segundo arcos branquiais.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Fissuras palpebrais antimongolóides, ossos malares achatados, orelhas deformadas e queixo pequeno constituem uma figura clínica. O pavilhão auricular é freqüentemente deformado, com excesso de pregueamento e pode ter implantação baixa. Pode haver microtia, isto é, grande diminuição do tamanho da orelha. O conduto auditivo externo apresenta-se estreitado e em 30% dos afetados há agenesia do mesmo ou defeitos da cadeia de ossículos, acompanhadas de surdez de condução. A surdez total é rara. As anomalias dos ossículos consistem em fixação do martelo, fusão do martelo e do estribo (que, além disso são malformados), estribo monopodal, ausência do estribo e da janela oval, ausência completa do ouvido médio e do espaço epitimpânico. Apêndices auriculares e fístulas em fundo cego podem ocorrer em qualquer ponto entre o tragus e a comissura oral.

Claudette H. Gonzalez. Síndrome de Treacher Collins ou Síndrome de Franceschetti-Klein ou Disostose Mandíbulo-Facial. Disponível em: www.pediatriaopaulo.usp.br/upload/pdf/63.pdf. Acessado 06 de Novembro de 2011.

2- Fissuras Labiopalatinas:

Etiologia: As Fissuras Labiopalatinas não sindrômicas tem predisposição genética. Na presença de uma predisposição genética, fatores ambientais também podem precipitar o surgimento da anomalia. Os fatores ambientais são os vírus ou hipertermia, pesticidas, nutricionais (desnutrição e/ou carência de minerais e vitaminas), químicos (drogas, fumo e álcool utilizados pela gestante), endócrinos (alterações hormonais), atômicos (radiações) e infecciosos (contato com doenças infecciosas no primeiro trimestre de gestação).

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Atingem estruturas da face, como nariz, lábios, gengiva e dentes.

Ribeiro EM, Moreira ASCG. Atualização sobre o tratamento multidisciplinar das fissuras labiais e palatinas. Revista Brasileira em promoção da saúde. Fortaleza, 2005.

Programa de Educação e Prevenção em Fissuras Lábio Palatinas. Disponível em: www.odontologika.uol.com.br/fissuraslabiopalatinas.htm. Acessado em 06 de Novembro de 2011.

3- Síndrome de Crouzon

Etiologia: É uma desordem genética rara que pode ser evidenciada ao nascimento ou durante a infância. A mutação nos genes que codificam o receptor 2 do fator de crescimento do fibroblasto (FGFR2), é a responsável pelas deformidades observadas. Vinte e cinco mutações já foram identificadas no FGFR2 e estão relacionadas com a patogenia da síndrome de Crouzon. No entanto, 50% dos incidentes da síndrome de Crouzon não são herdados e sim, resultado de novas mutações espontâneas. Postula-se ainda que uma malformação da base do crânio acarretasse a fusão prematura das suturas cranianas evoluindo com hipoplasia centrofacial e formato craniano variando de acordo com as suturas envolvidas. As anormalidades encontradas variam muito de caso a caso incluindo variações entre membros afetados de uma mesma família. A ordem e a taxa da fusão da sutura determinam o grau de deformidade e de inabilidade

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Fronte alta e larga, com abaulamento na região da fontanela anterior, achatamento da região occipital e certa protuberância fronto-occipital. Isto dá ao crânio aspecto de torre. Maxila hipoplásica, hipoplasia centrofacial e maxilar são responsáveis por inúmeras alterações do aspecto da face

Na boca observa-se má oclusão e arco dental maxilar em forma de V com dentes muito espaçados. Há relatos de indivíduos com estreitamento ou fissura congênita do céu da boca, palato em ogiva e úvula bífida. O lábio superior é curto e o lábio inferior, juntamente com a língua, são proeminentes; a maxila é hipoplásica e há prognatismo mandibular relativo e micrognatia

A perda auditiva condutiva é comum devido às deformidades da orelha média. Alterações do estribo com conseqüente fusão no promontório, anquilose do martelo em direção a parede externa do epitímpano, distorções e estreitamento do espaço da orelha média, ausência da membrana timpânica e estenose ou atresia do canal externo são possíveis devido ao crescimento deformante. São comuns infecções recorrentes no aparelho auditivo.

Atresia do meato acústico, hipoacusia e malformações do ouvido médio são, portanto, as principais manifestações da doença quanto ao aparelho auditivo. Podem-se observar perda auditiva condutiva não progressiva em um terço dos casos, e ainda perda auditiva mista.

O nariz apresenta um aspecto adunco, devida à acentuada hipoplasia dos maxilares, lembrando um "bico de papagaio" devido ao encurtamento anterior do dorso do nariz. A obstrução das vias aéreas superiores se desenvolve secundária ao desvio septal, anormalidades do centro do nariz e estreitamento rinofaríngeo. Esta pode levar a angustia respiratória aguda (6), dispnéia do tipo polipnéia e até mesmo apnéia do sono, principalmente se relacionadas à hipoplasia do maxilar superior

4- Síndrome de Apert

Etiologia: É causada por uma mutação rara em um único gene. Este gene mutado é normalmente responsável por orientar os ossos se juntam no momento certo durante o desenvolvimento. Em quase todos os casos, a Síndrome de Apert é uma mutação genética aleatória. Apenas cerca de um em 65 mil bebês nasce com síndrome de Apert.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: disostose craniofacial, fusão dos dedos das mãos e pés (sindactilismo) com “mãos em colher”, proptose bilateral, nariz em sela, orelhas com implantação baixa, palato alto e arcado, retardo mental, ancilose das juntas, hipertelorismo, braquiocefalia, frontal proeminente e achatado com crânio “tipo torre” e perda auditiva. Possível fixação congênita da platina do estribo reflete numa perda auditiva condutiva com baixa curva timpanométrica e ausência de reflexos e possível aparecimento de patência anormal do aqueduto da cóclea e o aumento do meato acústico interno (encontrado em explorações cirúrgicas anteriores), o que justificaria a suspeita de um componente neurosensorial em alguns casos.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999.

Síndrome de Apert - Causas, Sintomas, Diagnóstico, Tratamento. Disponível em: http://www.indicedesaude.com/artigos_ver.php?id=1566. Acessado em: 06 de Novembro de 2011

5- Síndrome de Albers – Schönberg

Etiologia: Síndrome da Osteopetrose, esta enfermidade com herança autossômica recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: compõem-se de traços faciais anormais (testa ampla, ponte nasal achatada, olhos protuberantes, estrabismo e paralisias dos nervos faciais bilateralmente), macrocefalia, cabeça com formato quadrado e ossos escleróticos. Autores referem o aparecimento de osteomielites, comprometimento ocasional do II, V e VII par craniano, hepatoesplenomegalia, anemia e perda auditiva mista ou condutiva. Existe escassez de informações audiológicas, mas citam que 25 à 50% dos indivíduos desenvolvem perda auditiva neurosensorial de grau moderado com caráter progressivo ou hipoacusia condutiva.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

6- Síndrome de Albright

Etiologia: Predominante no sexo feminino, porém sua etiologia é desconhecida.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Displasia fibrosa acarreta o comprometimento ósseo podendo provocar deformidades inclusive do crânio. É relevante salientar que estas alterações podem gerar proptose, cegueira e surdez.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

7- Síndrome de Alpers

Etiologia: A desordem é transmitida como um traço autossômico recessivo.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: cegueira e surdez, mioclonias, espasticidade, coreoatetose, ataxia cerebelar, retardo de crescimento e decorticação terminal.

Epônimos em Medicina. Disponível em: <http://www.airtongalarza.com/Eponimos.html>. Acessado em: 06 de Novembro de 2011.

8- Síndrome da Anemia de Fanconi

Etiologia: Afecção autossômica recessiva.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Apresenta como principais características a deficiência no crescimento, anomalias faciais e microcefalia. Pode-se caracterizar estas alterações com hipoplasias ou agenesias do polegar, encurtamento ou agenesia do rádio, baixa estatura, crânio pequeno, pigmentação cutânea em cor castanha, microftalmia, estrabismo, nistagmo ou colobomas, anormalidades das orelhas, surdez, oligofrenia, osteoporose e cardiopatias congênitas.

A alteração auditiva tem início em altas frequências na infância, evoluindo lentamente com caráter neurossensorial progressivo na adolescência.

9- Síndrome de Arnold – Chiari

Etiologia: Esta deformidade está relacionada a um problema na circulação do líquido céfalo-raquidiano (líquor). Este líquido envolve todo o sistema nervoso central, no crânio e no canal vertebral e, quando há um distúrbio da sua circulação, pode ocasionar uma série de sinais e sintomas. A síndrome pode aparecer também em pessoas que não apresentem qualquer deformidade, como resultado de outras doenças, no entanto, a forma mais comum é a congênita e acomete principalmente as mulheres.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Os sintomas costumam aparecer na fase adulta entre a terceira e quarta décadas de vida e os mais comuns são: dor cervical, dor de cabeça intensa, fraqueza muscular, dormência ou alteração da sensibilidade nos membros e dificuldade de equilíbrio. Outros sintomas que podem surgir são: vertigem, distúrbios visuais, zumbidos, dificuldade para engolir, palpitação, apnéia do sono, diminuição das habilidades motoras finas e fadiga crônica. A localização da lesão vestibular é central com perda auditiva neurossensorial, implicando o cerebelo e o tronco cerebral.

Sd. Arnold- Chiari. Malformação de Arnold-Chiari. Disponível em: www.neurocirurgia.me/Neurocirurgia/Sd._Arnold-Chiari_1.html. Acessado em: 06 de novembro de 2011

10- Síndrome de Carpenter

Etiologia: Acrocefalopolissindactilia de herança autossômica recessiva.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Pregas epicânticas bilaterais com olhos rasgados e para baixo, nariz com dorso achatado, orelhas com baixa implantação e sindactilia na extremidade dos membros. Nas mãos ocorre braquidactilia além da sindactilia, e nos pés polidactilia pré-axial. Referem como achados complementares a obesidade, a perda auditiva com configuração mista e problemas dentares.

11- Síndrome Cérebro - Costo – Mandibular

Etiologia: possui rara incidência e compõem-se pela Síndrome de Pierre Robin, anomalias múltiplas das costelas, microcefalia e deficiência mental.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: baixa estatura, pregas epicânticas, e pseudartroses nos indivíduos que superam a dificuldade respiratória, deficiência auditiva, malformações do Sistema Nervoso Central e pescoço curto.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

12- Síndrome CHARGE

Etiologia: A maioria dos casos são esporádicos e, para estes, o risco de recorrência para os pais do afetado é baixo. Há, no entanto, relatos de casos de familiares sugerindo, tanto a herança autossômica dominante como a autossômica recessiva. Acredita-se que muitos dos achados observados na condição, derivem de anormalidades ocorridas na morfogênese entre os 35Q e o 45Q dias de gestação.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: As orelhas costumam estar protuberantes com hélix dobradas ou sem o pilar da anti-hélix. A perda auditiva pode variar entre condutiva e neurosensorial.

Sagayama SMM, Kim CA, Gonzalez CH. **Associação CHARGE.** Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da FMUSP. Departamento de Pediatria e de Ortopedia e Traumatologia da FMUSP.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

13- Síndrome de Cockayne

Etiologia: é um distúrbio raro, autossômico recessivo, de patogênese desconhecida com prejuízo no crescimento e disfunção progressiva neurológica.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: alterações oculares motoras e auditivas, a microcefalia, a hipersensibilidade da pele à luz solar, o espessamento dos ossos craniais e a desproporção das extremidades longas (com mãos e pés grandes). A deficiência auditiva presente no quadro clínico possui caráter progressivo de início tardio do tipo neurosensorial. A utilização do aparelho auditivo exclui muito sucesso devido ao retardo mental e a cegueira progressiva

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

GUARDIOLA A, SILVA CRA, GRISOLIA JRG, SILBERMANN R. SÍNDROME DE COCKAYNE. *Arq Neuropsiquiatr Porto Alegre*,1999;57(1):106-110

14- Síndrome da Disostose Cleidocraniana

Etiologia: afecção autossômica dominante com grande variabilidade de expressão.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: palato alto e arqueado, as fissuras submucosas e o estreitamento dos canais auditivos externos. Não mencionam problemas mentais, mas reportam perda auditiva condutiva ou neurosensorial progressiva ocasional, proveniente do retardo da ossificação.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

15- Síndrome DOOR

Etiologia: Possui herança autossômica recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: mãos e pés são curtos e apresentam ausência ou hipoplasia das unhas e das falanges distais. A fisionomia típica com presença de ptose bilateral, nariz curto e largo, narinas grandes com extremidades largas. A perda auditiva é identificada pela audiometria de respostas elétricas (BERA).

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

16- Síndrome de Down

Etiologia: Doença genética, com trissomia do cromossomo 21.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: rosto e nuca achatados, mãos largas e curtas, membros e dedos curtos, anormalidades dentárias, orelhas pequenas, retardo mental com personalidade cordial, afetuosa e amigável, respiração bucal, ponte nasal diminuída, alterações auditivas congênitas e fissuras palpebrais oblíquas. O comprometimento auditivo pode ter origem devido ao estreitamento do canal da orelha externa, a configuração anormal do ouvido e a forte tendência a otite média

recidiva. Anomalias nos ossículos também são relatadas. Quanto a perda auditiva, há implicação neurosensorial, condutiva ou mista.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

17- Síndrome de Duane

Etiologia: Doença rara causada pela paresia congênita do VI nervo

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Há alteração na movimentação ocular, a cabeça parece estar implantada diretamente no tronco, ocorre aparecimento de fissura palatal e malformações de ouvido. A perda auditiva quando congênita é condutiva devido a atresia, a ausência do meato acústico externo ou por ossículos anormais. Pode também apresentar uma perda neurosensorial com grau severo.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

18- Síndrome de Edwards

Etiologia: quadro caracterizado pela trissomia do 18. Com etiopatogenia desconhecida

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: fissuras palpebrais estreitas, o queixo pequeno, unhas pequenas, a superposição dos segundo e quinto dedos aos outros dois médios e sola do pé convexa. hipertonia, orelhas com baixa implantação, atresia do conduto auditivo externo, microftalmia, esterno curto, cardiopatias, deficiência mental e surdez com configuração mista.

A perda auditiva ocorre devido à ausência do tendão do tímpano, anomalias cocleares, ausência de canais semicirculares e malformação do martelo, bigorna e/ou estribo.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

19- Síndrome de Engelmann

Etiologia: doença hereditária do metabolismo ósseo, autossômica dominante, rara, caracterizada pelo espessamento progressivo da cortical diafisária dos ossos longos.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Geralmente, o comprometimento ósseo é bilateral e tem início nas diáfises femorais e tibiais, progredindo lentamente para os perônios, úmeros, raios e cúbitos, com deformidade

óssea progressiva. Embora menos frequentemente, o crânio e a bacia também podem ser envolvidos. Com o avançar da síndrome, a progressão da distorção facial proporciona ao indivíduo um aspecto grotesco como uma máscara. A perda auditiva ocorre de forma progressiva, variando em alguns casos entre neurosensorial e condutiva.

Bogas M; Bogas V; Pinto F. Doença de Camurati-Engelmann: manifestações típicas de uma doença rara. Rev. Bras. Reumatol. vol.49 no.3 São Paulo May/June 2009

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

20- Síndrome de Freeman – Sheldon

Etiologia: afecção de baixa incidência com herança autossômica dominante na maioria dos casos.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Doença com alterações ósseas e contraturas articulares com uma expressão facial típica. As principais anormalidades ósseas das extremidades encontradas são a camptodactilia com desvio cubital das mãos e pé torto congênito combinando equinismo com varismo. As características faciais tipicamente incluem olhos introjetados com telecanto primário, bochechas permanentemente insufladas com projeção dos lábios para fora (posição de assobio), filtro alongado, cartilagem nasal pouco desenvolvida com narinas estreitadas e uma microstomia acompanhada de microglossia. A face é achatada, mantendo uma expressão fisionômica pouco variável, como se fosse uma máscara. Geralmente existe uma fosseta em forma de H na pele que recobre a região mentoniana. Há surdez parcial em alguns casos. A deficiência auditiva, quando presente, é neurosensorial progressiva com início tardio, e pode estar acompanhada de desequilíbrio

Carakushansky G; Paiva IS; Kahn E; Ribeiro MG; Forma recessiva da síndrome de Freeman-Sheldon - relato de dois irmãos afetados. J. Pediatr. (Rio J.) vol.77 no.5 Porto Alegre Sep./Oct. 2001

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

21- Síndrome da Garra de Lagosta

Etiologia: A etiopatogenia é genética com transmissão autossômica dominante e expressividade variável.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: distúrbio da pele com pigmentação, deformidades peculiares nas mãos ou pés (como garras de lagosta),

fissuras labiais, cabelos esparsos, claros e secos, dentes pequenos com possível hipodontia e anodontia. Outros achados como anormalidades nos ductos lacrimais, nas unhas e no órgão urogenital, são freqüentes. acrescentam comprometimentos auditivos, com diminuição da função vestibular, anormalidades do ouvido médio e interno acarretando perda auditiva neurossensorial progressiva ou condutiva e mentais em 20% dos casos.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

22- Síndrome de Goldenhar

Etiologia: afecção que apresenta etiologia desconhecida sem evidências de distúrbios hereditários, sustentada em uma possível malformação embrionária nos primeiro e segundo arcos branquiais.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: displasia oculoauriculovertebral, apresentando dermóide epibulbar e ou lipodermóide nos olhos, apêndices dérmicos pré-auriculares e fístulas cegas na região do pré-tragos, microtia unilateral, atresia no meato acústico externo em 40 % das orelhas e anomalias vertebrais. Outras manifestações podem ser encontradas como microftalmia, microcórneia, hipoplasia mandibular, paralisia facial e implantação baixa dos cabelos.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

23- Síndrome de Gregg

Etiologia: caracteriza-se pela Embriofetopatia Rubeólica, é a Síndrome da Rubéola Materna. Origina-se de uma infecção intra-uterina pelo vírus da rubéola, adquirido pela mãe durante o primeiro trimestre de gestação.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Anomalias congênitas: anomalias geniturinárias; fístulas traqueoesofágicas; atresia jejunal; hérnia inguinal; fenda palatina; lábio leporino; agenesia renal; duplicação de ureter; ectopia renal; hipospádia; anencefalia; encefalocele; mielomeningocele e malformação de órgãos internos com risco de vida (casos gravíssimos).

Manifestações neurológicas: encefalite; hidrocefalia; meningoencefalite; retardo mental com ou sem microcefalia; retardo motor; distúrbios da tonicidade e dos movimentos; hiperatividade; distúrbio da percepção; convulsões; movimentos estereotipados; pleocitose do LCR; fontanela anterior saliente.

Manifestações auditivas: surdez neurossensorial uni ou bilateral com vários graus de intensidade e distúrbios da comunicação são manifestações tardias e podem ser as únicas manifestações em muitos casos exteriorizadas da doença, especialmente se a infecção materna ocorre após as primeiras oito semanas de gravidez.

Síndrome da rubéola congênita Disponível em: http://www.pharmecum.com.br/atual_jornal.cfm?jor_id=3471. Acessado em: 06 de Novembro de 2011.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

24- Síndrome de Hajdu – Cheney

Etiologia: herança provavelmente autossômica dominante

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: peculiaridade facial, com rosto largo, sobrancelhas hirsutas, hipoplasia do maxilar e mandíbula, boca larga e lábios finos. Achados como voz rouca e grossa, perda auditiva condutiva, deficiência visual e osteoporose generalizada com deformação dos corpos vertebrais também são descritos.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

25- Síndrome de Hunter

Etiologia: afecção hereditária de transmissão recessiva ligada ao sexo, afetando apenas o sexo masculino.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: crânio escafocefálico, hipertelorismo ocular, macroglossia, dentes espaçados e amplos e ausência de opacidade da córnea, mãos em garra (devido a rigidez articular), surdez, cardiopatias e nanismo, presença de perda auditiva leve em 50% dos casos, de natureza provavelmente mista, neurossensorial e condutiva, com tendência a disfunção tubária.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

26- Síndrome de Hurler

Etiologia: característica hereditária autossômica recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: gargolismo com macrocefalia, abdome proeminente, orelha de baixa implantação, hipertelorismo, prega epicântica, baixa estatura, involução do desenvolvimento neuropsicomotor, face progressivamente grosseira, lábios grossos, dentes afastados, cabelos grossos,

hepatoesplenomegalia, aumento do baço e fígado, cegueira e perda auditiva neurossensorial profunda.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

27- Síndrome de Keutel

Etiologia: transmissão autossômica recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Braquitelefalangismo, surdez, fisionomia típica e calcificação anormal nas cartilagens (da árvore traqueobrônquica, nas epífises dos ossos longos, no nariz e na orelha). O braquitelefalangismo aparece com últimas falanges dos dedos curtos. A perda auditiva pode ser condutiva ou mista, e a face apresenta configuração anormal do nariz e hipoplasia do terço médio.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

28- Síndrome de Klippel – Feil

Etiologia: afecção de etiologia heterogênea, com casos autossômicos dominantes ou recessivos.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Hipoacusia, tontura, pescoço curto e com mobilidade limitada, implantação baixa do cabelo e defeitos esqueléticos. Estreitamento até ausência do meato acústico externo ou cavidade da orelha média com possíveis deformações dos ossículos. As estruturas da cóclea podem estar subdesenvolvidas com ausência de canais semicirculares, e até ausência do VIII nervo craniano. Presença de perda do tipo neurossensorial, condutiva ou mista.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

29- Síndrome de Kniest

Etiologia: afecção hereditária de transmissão autossômica dominante.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: perfil achatado da face e comprometimentos auditivo e visual. Complicações respiratórias, protuberância dos olhos, fenda palatina, miopia e perda auditiva neurossensorial.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC
CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre,
1999

30- Síndrome Lácrimo-Aurículo-Dento-Digital (LADD)

Etiologia: afecção hereditária autossômica dominante
com expressividade variável

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: hipoplasia, agenesia ou atresia do aparelho lacrimal, das glândulas e/ou ductos e anormalias de dentes, dedos e orelhas, malformações das orelhas às vezes em forma de taça. Há presença de perda auditiva neurossensorial ou condutiva.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC
CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre,
1999

31- Síndrome de Leopard

Etiologia: origem hereditária autossômica dominante de variável expressividade

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: achados como alteração cardíaca, hipertelorismo ocular, estenose pulmonar, anomalia de genitália e retardo do crescimento físico fazem parte desta afecção.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC
CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre,
1999

32- Síndrome de Marfan

Etiologia: afecção de herança autossômica dominante.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: doença craniofacial e do esqueleto, hipermobilidade da junta, aracnodactilismo, escoliose, deslocamento do cristalino e anormalidades cardíacas, presença de gigantismo decorrente do exagerado crescimento longitudinal dos membros, com aracnodactilia, escassez de tecido adiposo, face longa e estreita, peito de pombo ou peito infundibuliforme, existe a associação de surdez ao quadro sintomático, porém de forma incomum.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC
CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre,
1999

33- Síndrome de Maroteaux – Lamy

Etiologia: anormalidade com caráter autossômico recessivo

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: baixa estatura, face com nariz largo e em sela e diastemas dentários. Lábios polpudos, turvação das córneas, abdômen volumoso e inteligência normal também fazem parte da sintomatologia.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

34- Síndrome de Marshall

Etiologia: transmissão dominante

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: nariz em sela e miopia severa.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

35- Síndrome de Melnick – Needles

Etiologia: transmissão autossômica dominante ou dominante ligada ao sexo, tornando-se praticamente letal para o sexo masculino.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: baixa estatura, bochechas cheias e salientes, olhos protuberantes, queixo pequeno, deficiente alinhamento dentário, testa saliente, micrognatia e alterações radiológicas. Eventualmente observa-se presença de surdez.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

36- Síndrome de Meyer – Schwickerath

Etiologia: herança autossômica dominante

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: microcórnea, hipoplasia das asas do nariz, hipoplasia do esmalte dentário e sindactilia dos dedos IV e V de ambas as mãos, além de displasia, hipoplasia ou agenesia da segunda falange de um ou vários dedos do pé. Achados de perda auditiva condutiva, e possíveis alterações neurológicas, anomalias generalizadas nos pêlos e cabelos.

37- Síndrome de Möbius

Etiologia: origem autossômica dominante

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: paralisia facial bilateral congênito devido a comprometimento do VI e VII nervos cranianos, com oftalmoplegia de variados graus, deformações de orelha externa, micrognatia, ausência de mãos, pés ou dedos, retardo mental, paralisia lingual e estrabismo. A audição pode ser afetada por comprometimentos dos nervos, ou pelas deformidades, podendo acarretar uma perda auditiva neurossensorial e ou condutiva congênita.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC
CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre,
1999

38- Síndrome de Mohr

Etiologia: transmissão autossômica recessiva.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Deformidades na face, na boca e nos dedos das mãos, fissura labial, língua lobulada, raiz nasal larga, perda auditiva, poli e sindactilia e hipoplasia mandibular. O distúrbio auditivo quando acontece, possui caráter condutivo devido a malformação da bigorna.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC
CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre,
1999

39- Síndrome de Morquio

Etiologia: afecção de herança autossômica recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: A face característica apresenta boca ampla, proeminência maxilar, nariz curto e dentes separados. A córnea pode estar opacificada. Perda auditiva progressiva neurossensorial a partir da primeira década de vida.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC
CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre,
1999

40- Síndrome das Orelhas Baixas

Etiologia: Genética.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: doença craniofacial com deformidades ocorridas pela baixa colocação das orelhas, bilateralmente, em geral. A perda auditiva é condutiva de leve à severa, variando uni ou bilateralmente.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

41- Síndrome Oral - Facial - Digital I e II

Etiologia: Tipo I herança ligada ao cromossomo X, o que a torna letal para indivíduos do sexo masculino. No tipo II a herança é autossômica recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: língua lobulada, freios intra-orais hipertróficos, processos alveolares sulcados, anomalias nos pés e mãos, surdez e face característica (apresentando milhos proeminentes, nariz com raiz larga e distrofia do canto). No tipo II o nariz pode apresentar a ponta bífida. A perda auditiva é condutiva e há polidactilia pós-axial e sindactilia cutânea.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

42- Síndrome de Paget

Etiologia: A etiologia da Doença de Paget continua até hoje mal esclarecida. Há um significativo componente genético, pois até 40% dos pacientes apresentam antecedentes familiares, sugerindo um padrão de herança autossômico dominante.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Os sítios ósseos acometidos são assimétricos e os locais mais frequentes incluem a pelve, as vértebras, o crânio e a tíbia. O processo se inicia por aumento acentuado da reabsorção mediada pelos osteoclastos, com subsequente aumento da formação, resultando num tecido ósseo extremamente desorganizado nos locais afetados, onde não se observa a estrutura lamelar habitual. Os sítios ósseos afetados apresentam aumento de volume, menor compactação e maior vascularização, fatores que contribuem para maior risco de fraturas e para a ocorrência de deformidades. As deformidades esqueléticas ocorrem no crânio e nos longos ossos das pernas. Possível perda auditiva devido às deformidades ósseas, variando entre o tipo condutivo e neurosensorial, conforme o local lesionado. Possível comprometimento do VIII nervo craniano devido a invaginação basilar. Tal alteração acarretaria numa surdez progressiva neurosensorial com compressão do nervo e alterações da própria cóclea e possível aparecimento de zumbidos e vertigem.

Brandão C, VieiraJGH.Doença de Paget .Disponível em: www.fleury.com.br/medicos/saudeemdia/manualdoencas/pages/doen%C3%A7adePaget.aspx. Publicado em: 30/08/2007 . Acessado em 06 de Novembro de 2011.

LAYBAUER A. SÍNDROMES - UMA PERSPECTIVA AUDIOLÓGICA. CEFAC CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO DE FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA, Porto Alegre, 1999

43- Síndrome de Patau

Etiologia: trissomia do cromossomo 13. Tem como causa a não disjunção dos cromossomos durante a anáfase 1 da mitose, gerando gametas com 24 cromátides.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: malformações graves do sistema nervoso central como arrinencefalia. Um retardamento mental acentuado está presente. Em geral há defeitos cardíacos congênitos e defeitos urigenitais incluindo criptorquidia nos meninos, útero bicornado e ovários hipoplásticos nas meninas gerando inviabilidade, e rins policísticos. Com frequência encontram-se fendas labial e palato fendido, os punhos cerrados e as plantas arqueadas. A fronte é oblíqua, há hipertelorismo ocular e microftalmia bilateral, podendo chegar a anoftalmia, coloboma da íris, olhos são pequenos extremamente afastados ou ausentes. As orelhas são malformadas e baixamente implantadas. As mãos e pés podem mostrar quinto dedo (polidactilia) sobrepondo-se ao terceiro e quarto, como na trissomia do 18.

Síndrome de Patau ou Trissomia do 13. Disponível em: www.portalsaofrancisco.com.br/alfa/sindrome-de-patau/ Acessado em: 06 de Novembro de 2011.

44- Síndrome de Pierre Robin

Etiologia: Possível origem genética

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Tríade de anomalias que envolvem a micrognatia, glossoptose e fissura palatina.

Essa doença doença craniofacial-esquelética, apresenta ocorrência de retardo mental, amputações congênitas, deslocamento do quadril, hidrocefalia, microcefalia, anomalias do esterno e úvula bífida. As orelhas podem estar deslocadas para uma posição abaixo do lugar normal, e a perda auditiva quando presente, é congênita de caráter condutivo ou neurosensorial.

Sato FRL, Setten KC, Sverzut AT, Moraes M, Moreira RWF. Sequência de Pierre Robin – Etiopatogenia, Características Clínicas e Formas de Tratamento. Rev Port Estomatol Cir Maxilofac 2007;48:161-166

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

45- Síndrome Renogenital

Etiologia: Afecção de origem recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: A perda auditiva é do tipo condutivo com graus que variam entre moderado e severo. Essa deficiência ocorre devido às deformações do ouvido médio com presença de orelhas baixas e canais externos estenóticos.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

46- Síndrome de Robert

Etiologia: doença autossômica recessiva, com grande variabilidade de expressão.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: alterações do crescimento (tetrafocomelia); hipoplasia dos ossos longos dos membros; metacarpos e metatarsos reduzidos para quatro ou menos; fissura lábio – palatina; palato em ogiva; acentuado atraso de crescimento pré-natal; coloboma oftálmico; baixo peso e estatura; hipertelorismo ocular e mamilar; hipoplasia das asas do nariz e hemangioma de face; cabelos ralos e finos; pênis ou clitóris relativamente volumosos; criptorquidia; microbraquicefalia e perônio curto ou malformado associado a perda auditiva neurossensorial congênita de grau severo.

Ribeiro CC, Carmo TL, Junqueira EAO, Muller SML, Marcial F. Galera. SÍNDROME DE ROBERTS: RELATO DE CASO Departamento de Pediatria/Faculdade de Medicina - UNIC/ Hospital Geral Universitário –Cuiabá/MT

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

47- Síndrome de Saethre – Chotzen

Etiologia: afecção hereditária de transmissão autossômica dominante

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: braquicefalia, hipoplasia dos maxilares, hipertelorismo, órbitas rasas, ptose palpebral, malformações auriculares, clavículas curtas e sindactilia, assimetria facial, o nariz em bico e as orelhas com baixa implantação.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

48- Síndrome de Sanfilippo

Etiologia: etiologia autossômica recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: fisionomia grosseira com nariz em sela, lábios cheios e polpudos, macroglossia, sobrancelhas densas (fundidas às vezes na linha média), distúrbios de comportamento (com agressividade e demência), estatura acima do normal na primeira década seguida de diminuição de crescimento longitudinal e hepatomegalia, rigidez das articulações, hipertricrose difusa, surdez e pescoço curto.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

49- Síndrome SHORT

Etiologia: afecção com transmissão autossômica recessiva.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Face característica triangular com pequenos ossos da face, olhos profundos, mid-face hipoplasia, asa do nariz fino e Lipoatrofia ou distrofia da face e os membros. Achados complementares como distúrbios auditivos, atraso da fala, micrognatismo, atraso da idade óssea, escassez de tecido adiposo subcutâneo e configuração triangular de face também são citados.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

50- Síndrome de Shprintzen

Etiologia: afecção de transmissão autossômica dominante

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: oligofrenia discreta ou moderada, fissura palatina ou submucosa (com voz anasalada) e anomalias do aparelho cardiovascular. A fisionomia é típica com nariz saliente de dorso largo e asas hipoplásicas, face estreita e longa, micrognatismo com má oclusão e malformações discretas das orelhas.

Estudando doenças raras. Síndrome de Shprintzen. Disponível em: <http://estudandoraras.blogspot.com/2009/08/sindrome-de-stickler.html>. acessado em: 06 de Novembro de 2011.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

51- Síndrome de Stickler

Etiologia: herança autossômica dominante

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: anormalidades oculares e orofaciais, artropatia e deficiência auditiva. As alterações orofaciais descritas são: achatamento da região média da face, complexo de Pierre Robin (micrognatia, glossoptose e anormalidade da mobilidade do palato).

Estudando doenças raras. Síndrome de Stickler. Disponível em: <http://estudandoraras.blogspot.com/2009/08/sindrome-de-stickler.html>. acessado em: 06 de Novembro de 2011.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

52- Síndrome da Supressão do Braço Longo do 18º Cromossomo

Etiologia: Supressão do Braço Longo do 18º Cromossomo, Composta por um desequilíbrio genético.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Perda auditiva condutiva e atresia do conduto auditivo externo. A deficiência auditiva está associada à anomalias do ouvido externo e médio e aos estudos sobre o osso temporal que revelam colapsamentos da membrana de Reissner em toda cóclea, com aqueduto coclear hipoplástico e membrana tectorial retraída e rolada. As microcefalias, as mudanças retiniais, as saliências nos dedos em grande número, as cardiopatias, os rins em forma de ferradura, os defeitos da espinha e as anormalidades dos pés são também característicos

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

53- Síndrome de Taybi

Etiologia: Origem hereditária, podendo apresentar transmissão recessiva ligada ao sexo, assim como transmissão dominante autossômica com expressão limitada pelo sexo.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: surdez, fissura palatina e extremidades distais dos dedos com pontas tortas. Ponte nasal largamente espaçada, dando ao rosto feições de pugilista com orelhas pequenas colocadas de maneira rebaixada, escapula como asa, boca torta para baixo, retardo mental leve, perda auditiva congênita e obliquidade dos olhos no sentido inferior. A perda auditiva ocorre às anormalidades ossiculares com aparecimento congênito.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

54- Síndrome de Towner – Brocks

Etiologia: A herança é autossômica dominante com variável expressão

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: a surdez neurosensorial é uma das principais manifestações clínicas, além do ânus imperfurado e das malformações da mão e microtia. As hélix auriculares são excessivamente dobradas e as depressões pré-auriculares também podem estar presentes, acarretando um componente condutivo na perda auditiva neurosensorial característica.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

55- Síndrome de Turner

Etiologia: Alteração cromossômica caracteriza-se pela monossomia do cromossomo X, o que acarreta o seu aparecimento apenas no sexo feminino.

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: estatura subnormal (com ritmo de crescimento resultando numa estatura de aproximadamente 1,37m), infantilismo sexual (com hipodesenvolvimento da vagina, útero e mamas), e pescoço alado (com pregas cutâneas bilaterais da apófise mastóide até o ombro). Os achados complementares incluem implantação baixa dos cabelos, palato alto e estreito, hipoplasia mandibular, orelhas malformadas e retardo mental moderado. A perda auditiva pode ser do tipo neurosensorial, condutiva ou mista. A maior incidência é do tipo neurosensorial bilateral simétrico, no alcance das frequências médias, apesar de perdas congênitas já serem também observadas. Os outros tipos de perda atribuem-se a infecções frequente de orelha média.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

56- Síndrome de Van Buchem

Etiologia: Herança autossômica recessiva

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: Essa afecção envolve a osteosclerose generalizada sobre o esqueleto com freqüente paralisia do VII nervo cranial e surdez. A fisionomia do indivíduo parece como a de um leão com o maxilar quadrado. O quadro inicia na adolescência com estreitamento dos forames do crânio acarretando perdas visual e auditiva e parestesia do nervo craniano. A deficiência auditiva possui configuração mista e neurosensorial.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

57- Síndrome de Van Der Hoeve

Etiologia: afecção com transmissão autossômica dominante composta pela osteogênese imperfeita

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: fragilidade óssea, esclerótica azulada, dentinogênese imperfeita, surdez e face triangular com frontal alto. A perda auditiva tem início na segunda década de vida. Possui caráter condutivo decorrente da fixação do estribo ou da fratura da cadeia ossicular, atingindo aproximadamente 60% dos indivíduos, formação óssea imatura ou diminuída na cápsula ótica e ossículos.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

58- Síndrome de Waardenburg

Etiologia: característica autossômica dominante

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: mecha branca na parte da frente do cabelo, deslocamento lateral do canto medial dos olhos, proeminência da raiz nasal, hiperplasia da porção média das sobrancelhas e heterocromia ou íris bicolor. A configuração dos lábios como “flecha de cupido”, proeminência maxilar, fissuras palatais e perda auditiva também podem ocorrer. Quanto a audição a presença de perda genética neurosensorial congênita, varia de leve para severa, com alterações uni ou bilaterais apresentando ou não características progressivas. Achados histopatológicos com ausência do órgão de Corti e atrofia do gânglio espiral foram encontrados e à alteração auditiva e presença de tonturas devido as anomalias vestibulares

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999

59- Síndrome de Wildervanck

Etiologia: afecção de herança multifatorial

Características básicas das alterações e Órgãos acometidos: pescoço curto, anomalias faciais e alterações auditivas com ocorrência quase exclusiva no sexo feminino. Raiz nasal, maxilar e o zigoma achatados, nariz estreito e longo, ouvidos proeminentes, fístulas pré auriculares, músculos do pescoço mal desenvolvidos e rosto estreito alongado. A perda auditiva congênita é do tipo neurosensorial. O distúrbio auditivo pode ser condutivo, variando uni ou bilateralmente com graus moderado a grave e com possível manifestação tardia.

LAYBAUER A. SÍNDROMES. Uma perspectiva audiológica. Cefac centro de especialização de fonoaudiologia clínica, Porto Alegre, 1999
