

ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DEL SÍNDROME DE WAARDENBURG EN COLOMBIA

RODRÍGUEZ, M., GELVEZ, N., LATTIG, M. C., PRIETO, J. C.,
TAMAYO, M. L.

Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina,
Pontificia Universidad Javeriana. marcela_r@hotmail.com

OBJETIVO

Ampliar los conocimientos clínicos y genéticos sobre el Síndrome de Waardenburg (WS), definiendo la frecuencia de los tipos de síndrome y su distribución geográfica en la población sorda colombiana.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se seleccionaron 138 individuos mediante encuestas y visitas a 26 institutos de y para sordos en Colombia, previa evaluación oftalmológica, fonoaudiológica y genética.

Estos individuos fueron clasificados en el tipo de WS correspondiente, según el valor del índice de Waardenburg (WI), fórmula internacional dada por las distancias intercantales internas y externas de los ojos y la distancia interpupilar.

RESULTADOS

Se recibieron 1.752 encuestas, las cuales se clasificaron de acuerdo a la etiología de la sordera según información dada por los padres, causa genética (13,6%), causa adquirida (26,2%) y causa desconocida (52,7%). Según los valores del WI, los individuos se clasificaron como WS1 27,9%, WS2 60,2% y WS indeterminado 11,8%. La característica fenotípica más frecuente encontrada en individuos con WS es la hipoacusia neurosensorial profunda bilateral, seguida por raíz nasal amplia, poliosis y sinofris. La característica oftalmológica más frecuente, es la heterocromía del iris en 25,3% de los casos. La frecuencia del Síndrome en población sorda colombiana es 5,3%, con una mayor prevalencia en la ciudad de Bogotá. La distribución del WS fue similar entre los géneros.

CONCLUSIÓN

Los resultados de este estudio nos arrojan una amplia información sobre la frecuencia y distribución geográfica en Colombia del síndrome. La determinación de la frecuencia del WS en Colombia, era desconocida y lo sigue siendo en América Latina.

La frecuencia de los subtipos de WS en nuestra población difiere de las reportadas a nivel mundial, lo que crea nuevos interrogantes, dado que debería determinarse una razón para eso. Bien pudiera ser que simplemente nuestra población difiere genéticamente de otras, o que debería reevaluarse la clasificación mundialmente aceptada mediante el WI.