

## SINDROME DE WAARDENBURG: O QUE HÁ PARA ALÉM DAS SIGNIFICAÇÕES CLÍNICAS E TERAPÊUTICAS?

Euluze Rodrigues da Costa Junior<sup>1</sup>, UFES  
Michell Pedruzzi Mendes Araújo<sup>2</sup>, UFES  
Keli Simões Xavier Silva<sup>3</sup>, UFES  
Josué Rego da Silva<sup>4</sup>, UFES

**Resumo:** Neste estudo, buscamos problematizar as significações clínicas e terapêuticas sobre a Síndrome de Waardenburg que emergiram em meados do século XX e seus efeitos nas produções acadêmicas do século XXI. Para tanto, como procedimentos metodológicos adotamos a análise documental e sistematizamos um relato de caso a partir de um surdo que possui essa síndrome, para entender se a maneira como a síndrome é tratada na literatura converge com a análise que fazemos da trajetória de vida de um sujeito que a possui. A partir do exposto, mobilizamos-nos a pensar a Síndrome de Waardenburg pelo viés da diferença e tensionar questões vividas por um surdo com essa síndrome, que nasceu no final do século XX, em um seio familiar composto de pais surdos. Nessa direção, compreendemos que este sujeito conviveu com a língua de sinais nas redes de interdependência das quais ele constituía. De acordo com as leituras que fizemos da Síndrome de Waardenburg e a partir da vivência com o sujeito da presente pesquisa, cabe destacar que sujeitos com essa síndrome podem apresentar: surdez total ou parcial, despigmentação da pele, maior espaço interno entre os olhos, hipopigmentação (baixa pigmentação) da íris, mechas brancas no cabelo. Com aporte teórico, fundamentamos-nos na Sociologia Figuracional elaborada por Norbert Elias e concluímos que as significações e os efeitos sobre a síndrome foram dimensionadas nas redes de interdependência em o sujeito de pesquisa esteve inserido. Assim, em pleno século XXI, cabe-nos pensar que na medida em que esses sujeitos participam de outras redes e de novas tensões, outras significações emergem.

**Palavras-chave:** Síndrome de Waardenburg, Sociologia Figuracional, Interdependência.

---

<sup>1</sup> Mestre em Educação (UFES). Membro e pesquisador do Grupo de Pesquisa Políticas, Gestão e Inclusão Escolar: contextos e processos sociais (CNPq) e do Grupo Interinstitucional de Pesquisa em Libras e Educação de Surdos (GIPLES/CNPq). [euluzejunior@gmail.com](mailto:euluzejunior@gmail.com)

<sup>2</sup> Doutoranda em Biologia (UFES). Mestre em Educação (UFES). Especialista em Educação Especial e em Gestão Escolar Integrada. Biólogo (UFES). [michellpedruzzi@yahoo.com.br](mailto:michellpedruzzi@yahoo.com.br)

<sup>3</sup> Doutoranda em Educação no PPGE/UFES. Membro do Grupo de Pesquisa em Libras e Educação de surdos (GIPLES/CNPq) e do Grupo de Pesquisa Desenvolvimento Humano e Práticas Educativas em espaços escolares e não escolares (CNPq/UFES). [keliextraslibras@hotmail.com](mailto:keliextraslibras@hotmail.com)

<sup>4</sup> Mestrando em Educação (PPGE/UFES). Graduado em Letras-Libras. Bolsita CAPES/DS. Membro do Grupo Interinstitucional de Pesquisa em Libras e Educação de Surdos (GIPLES/CNPq). [josuetils@hotmail.com](mailto:josuetils@hotmail.com)

## **Introdução**

Neste estudo buscamos problematizar as significações clínicas e terapêuticas sobre a Síndrome de Waardenburg que emergiram em meados do século XX e seus efeitos nas produções acadêmicas do século XXI e proporemos pensar a síndrome sobre outro prisma.

Para tanto, elegemos como procedimentos metodológicos a análise de documentos e o relato de caso a partir de uma entrevista com um indivíduo surdo que possuía síndrome. No decorrer do texto, buscaremos dialogar com os pressupostos da Sociologia Figuracional elaborada por Norbert Elias, especialmente com o conceito de interdependência.

Sob esse prisma, compreendemos que a produção de sentidos sobre a Síndrome de Waardenburg ocorre nas relações de interdependência as quais os indivíduos estão inseridos. Dessa maneira, mesmo que as significações clínicas e terapêuticas tenham sido pioneiras em relação à síndrome, elas não são as únicas.

## **Referencial teórico**

Como referencial teórico do presente estudo, apoiamo-nos na Sociologia Figuracional, a partir de Elias (1994). Este autor, mediante uma visão peculiar sobre a relação indivíduo - sociedade, nos esclarece que tomar cada um desses elementos de forma desassociada não nos revela, de forma ampla, a dinâmica que é estabelecida. Mediante a compreensão que os seres humanos estão ligados uns aos outros, em redes de interdependência, é possível assimilar que ao chegar no mundo os indivíduos são inseridos em relações pré-existentes, no entanto, ao produzirem sua existência tecem, na relação com o outro, figurações que são singulares .

As diversas figurações em que os seres humanos estão imbricados compõem, representativamente falando, os fios de uma teia que são móveis e flexíveis. Nesse sentido, a compreensão da dinâmica social se dá a partir da consciência que ocupamos e desempenhamos diferentes lugares, os quais são determinados em detrimento aos contextos em que se apresentam.

É diante dessa compreensão eliasiana de indivíduo e sociedade, que propomos o olhar sobre a Síndrome de Waardenburg. Compreendendo que sua significação encontrou-se circunscrita em fios históricos e sociais distintos. Fios estes que foram (e ainda são) tensionados de diferentes formas, compondo assim figurações distintas.

## **Objetivos**

Este estudo tem como objetivo geral compreender como as significações clínicas e terapêuticas sobre a Síndrome de Waardenburg, que emergiram em meados do século XX, afetam nas produções acadêmicas do século XXI e no modo como vislumbrar um sujeito com essa síndrome. Como objetivos específicos, busca-se conhecer a trajetória de vida de um sujeito que possui a síndrome, conhecer os aspectos fenotípicos e genotípicos da síndrome,

compreender a síndrome pelo viés da diferença e tensionar questões vividas por um sujeito surdo com essa síndrome.

## **Metodologia**

Metodologicamente, para atingir os objetivos supracitados, adotamos nesse estudo a análise documental e sintetizamos um relato de caso.

Concordando com Cellard (2008, p. 295), entendemos que a análise documental constitui uma importante recurso metodológico, uma vez que o documento escrito constitui

[...]uma fonte extremamente preciosa para todo pesquisador nas ciências sociais. Ele é, evidentemente, insubstituível em qualquer reconstituição referente a um passado relativamente distante, pois não é raro que ele represente a quase totalidade dos vestígios da atividade humana em determinadas épocas.

Com relação ao relato de caso, cabe destacar que conversamos com o sujeito da pesquisa em junho de 2016 e ele aceitou participar da entrevista. Organizamos um roteiro com 6 questões e a entrevista foi feita em Libras e posteriormente traduzida para o português. Por fim, analisamos as experiências relatadas com a base teórica e os artigos que apontam a surdez como o maior problema da síndrome.

## **Conhecendo a síndrome de Waardenburg a partir da concepção clínica terapêutica**

Apartir dos estudos de Martins, Yoshimoto e Freitas (2003), Barzotto e Folador (2004), Nasser (2012), Araújo, Araújo e Gonring (2014) e Souza (2014) a síndrome de Waardenburg foi descrita inicialmente pelo oftalmologista e geneticista holandês P.J. Waardenburg, no ano de 1951.

Entendemos a Síndrome de Waardenburg como uma síndrome de incidência genética de herança autossômica de penetrância e expressividade variada e, quando manifestada em associação com outras anormalidades, pode representar cerca de 3% das causas de surdez em crianças.

Ainda segundo os estudos, os sinais clínicos da síndrome de Waardenburg são representados pela heterocromia total ou parcial da íris; mecha branca frontal de cabelo; surdez profunda unilateral ou bilateral; hiperplasia da porção medial e raiz nasal promeminente e alargada. Além dos sinais clínicos apresentados anteriormente, a síndrome apresenta outras características como alterações pigmentares retinianas, hipopigmentação cutânea e aspecto facial peculiar.

Segundo Barzotto e Folador (2004), a origem genética é responsável por cerca de 50% de indivíduos com deficiência auditiva profunda e a partir das desordens genéticas esses indivíduos podem ter tanto a deficiência auditiva

isolada, quanto a somatória de outras anormalidades de outros órgãos. Além disso, a partir dos autores, compreendemos que um indivíduo com a síndrome de Waardenburg parcial pode transmitir o quadro completo para o filho.

Nessa direção, por meio do estudo de Araújo, Araújo e Gonring (2014) entendemos que a prevalência da síndrome de Waardenburg varia entre 1:30.000 e 1:42.000 e a mutação responsável pela síndrome localiza-se no braço longo do cromossomo 2 e determina a perda de função do gene<sup>1,23-28</sup>.

### **Relato de caso: um indivíduo surdo com síndrome de Waardenburg**

Para Martins, Yoshimoto e Freitas (2003) a deficiência auditiva ou a surdez são os sintomas mais preocupantes da síndrome de Waardenburg. Entretanto, apoiados em Elias (2014), entendemos que a produção de conhecimento que emerge nas academias não ocorre de imediato e dissociados contextos sociais os quais estão inseridos o pesquisador e o objeto/sujeito de pesquisa. Existe uma temporalidade histórica, “[...] essas produções se disseminam nas redes de interdependência e os aspectos peculiares desses trabalhos passam a ser apropriados pelos indivíduos” (COSTA JUNIOR, 2015).

Nessa direção, discordamos de Martins, Yoshimoto e Freitas (2003) e concordamos com Araújo, Araújo e Gonring (2014) no sentido de tensionar reflexões acerca dos trabalhos que se ancoram apenas aos modelos clínicos terapêuticos e não discutem sobre os indivíduos em outras redes de interdependência as quais constituem. Muitos desses estudos vislumbram o sujeito com a síndrome apenas “por ela” e não “a partir dela”, assim, focalizam nos aspectos biológicos do sujeito e não o compreendem como sujeito social e cultural.

Afim de discutir a síndrome de Waardenburg a partir de outras redes de interdependência, primeiramente, lembramos que, os primeiros estudos sobre essa síndrome, em meados do século XX, focalizavam em pressupostos clínicos. Em segundo lugar, ressaltamos, que um indivíduo surdo ou com deficiência auditiva causadas pela síndrome de Waardenburg se comunicará por meio das línguas de sinais a partir do contato com essa língua. Nessa perspectiva, cabe-nos ressaltar que no momento que emergiram os primeiros estudos a respeito da síndrome, as línguas de sinais em determinados países, por exemplo no Brasil, ainda não haviam sido legitimadas. Naquele tempo, as línguas eram consideradas adaptativas e secundárias. Por consequência, a comunicação visual-espacial, modalidade das línguas de sinais, era desconsiderada, sem grande valia e alvo de significações pejorativas.

A partir do exposto, mobilizamo-nos a pensar a Síndrome de Waardenburg pelo viés da diferença e tensionar questões vividas por um surdo com essa síndrome que nasceu no final do século XX e conviveu com a língua de sinais nas redes de interdependência das quais ele constituía. Assim, entrevistamos Carlos<sup>5</sup>, filho de pais surdos, que nasceu diagnosticado com surdez bilateral

---

<sup>5</sup> Nome fictício.

profunda, com 26 anos, casado com uma surda, com uma filha ouvinte e atualmente atua como professor de Língua Brasileira de Sinais – Libras.

O seu conhecimento sobre a síndrome se deu por meio da própria família, pois havia outros casos na própria família, por exemplo, a mãe, a avó e a bisavó. Entretanto, segundo Carlos, apenas ele e sua mãe possuem surdez profunda. O entrevistado relata que segundo seus pais a surdez nunca foi preocupação durante a sua gestação e quando completou os nove meses de idade descobriram que ele era surdo. Procuraram um médico naquela época e a partir do diagnóstico, confirmaram a surdez.

Desde a infância Carlos frequentou espaços da comunidade surda onde a comunicação ocorria por meio da Libras. Na infância o que mais incomodou Carlos em contato com ouvintes nas redes de interdependência dos espaços escolares foram as significações pejorativas que giravam em torno da surdez. O entrevistado relata que chamavam-o de macaco, mudinho, surdo-mudo e isso o incomodava.

Para Carlos, as provocações que ele sofreu na infância eram voltadas para a surdez e não para as demais características da síndrome, ele lembra que foi constantemente elogiado pelo fato de ter olhos azuis e, quando perguntado, especialmente a respeito dos cabelos brancos, explicava, por meio de sinais ou pela escrita, a síndrome para seus colegas surdos ou ouvintes. Ressaltou ainda, que ele não possui traços tão marcantes da síndrome como sua mãe e demais familiares.

### **Conclusões parciais**

Neste ensaio buscamos apontar para redimensionamentos necessários que precisam ser discutidos sobre a Síndrome de Waardenburg. Neste caso específico, por meio da pesquisa e em contato com um indivíduo surdo com a síndrome e ao observá-la de outra perspectiva, problematizamos se, de fato, a surdez ou a deficiência auditiva são as características mais preocupantes dessa síndrome.

Entendemos em Elias (2014) que existe um fluxo contínuo na produção do conhecimento. Existe uma dinâmica nessa produção, ela é marcada por diversas tensões e ações dos indivíduos, por exemplo, considerados como especialistas e também daqueles que não são, mas que estão configurados nessas redes de interdependência.

Assim, afirmamos que a produção de conhecimento e as significações sobre a Síndrome de Waardenburg ocorrerão à medida em que os indivíduos com essa síndrome configurarem em outras diversas redes de interdependência. Desse modo, assumindo o conceito de interdependência, elaborado por Norbert Elias, empenhamo-nos num processo auto-reflexivo que, articulado passado, presente e futuro, temos buscado participar da história que construímos com “os outros”. Afinal, “[...] não pode haver um ‘eu’ sem que haja um ‘tu’, ‘ele’, ‘nós’, ‘vós’, ‘eles’ [...]” (ELIAS, 2014, p. 135 – grifo do autor).

## Referências

ARAÚJO, Fabiana Zanol; ARAÚJO, MichellPedruzzi Mendes; GONRING, Vilmara Mendes. A inclusão de um aluno com a Síndrome de Waardenburg na escola comum. Revista FACEVV. Número Especial, jul./dez. 2014.

BARZOTTO, Janete de Vlieger; FOLADOR, Márcia Fátima. Síndrome de Waardenburg: características audiológicas. **Revista CEFAC**. v.6, n.3, 306-11, jul./set, 2004.

CELLARD, A. A análise documental. In: POUPART, J. et al. **A pesquisa qualitativa: enfoques epistemológicos e metodológicos**. Petrópolis, Vozes, 2008.

COSTA JUNIOR, Euluze Rodrigues da. **A modelação de uma política cooperativa na formação de estudantes surdos no Ensino Superior**. Dissertação de Mestrado. Vitória: Universidade Federal do Espírito Santo, 2015.

ELIAS, N. **A sociedade dos indivíduos**. Rio de Janeiro: Zahar, 1994.

ELIAS. **Introdução à Sociologia**. Lisboa/Portugal: Edições 70, 2014.

MARTINS, Carlos Henrique F; YOSHIMOTO, Fabiana R; FREITAS, Priscila Z. Síndrome de Waardenburg: achados audiológicos em 2 irmãos. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**. V. 69, n.1, 117-9, jan./fev, 2003.

NASSER, L. S. **Avaliação Clínica e Imaginológica da Síndrome de Waardenburg**. 2012. Dissertação de Mestrado. Universidade Estadual de Montes Claros: Montes Claros, 2014.