



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Williams-Beuren: Relato De Caso

Autores: JULIANA FIALHO COELHO (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA); BÁRBARA FONSECA LUCAS (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA); SYLVIA REGINA DE SOUZA MORAES (HOSPITAL DOS PLANTADORES DE CANA)

Resumo: Introdução: a Síndrome de Williams-Beuren é uma aneuploidia segmentar devido à deleção de genes no braço longo do cromossomo sete (região 7q11-23), incluindo os genes responsáveis pela produção de elastina. Crianças com esta patologia podem apresentar: baixo peso ao nascer, dificuldade na alimentação, irritabilidade, hipotonia, atrasos no desenvolvimento cognitivo, hiperacusia, déficit de atenção, clinodactilia, cardiopatias congênitas, sendo a estenose aórtica supra-avalvar a mais encontrada. Traços faciais, como ponte nasal achatada, pregas epicânticas, estrabismo, dentes espaçados, são as grandes características desta síndrome. Descrição do caso: Identificação: L.M.C.R, 3 anos, feminino. Q.P: "fraqueza e magreza". H.D.A. e exame físico: paciente apresentando face característica, hipotonia generalizada, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, baixo peso e estenose de artéria pulmonar ao Ecocardiograma. Discussão: a Síndrome de Williams-Beuren é uma desordem genética que, talvez, por ser rara, frequentemente não é diagnosticada. Não tem predileção por sexo e a transmissão não é genética, porém há 50% de chance de transmissão à prole. Conclusão: pode-se concluir a relevância da publicação deste caso clínico diante da raridade mesmo e devido à necessidade de divulgação da síndrome para que mais diagnósticos sejam feitos.