



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Williams: Relato De Quatro Casos

Autores: ISADORA CORREIA LOPES (UNIVERSIDADE POTIGUAR); LUIZ GUILHERME DOS SANTOS PINHEIRO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); ÍCARO FIORAVANTE GERMANO FEITOSA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); INAYARA JADE NUNES SILVA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); CYBELLE COSTA TORRES (UNIVERSIDADE POTIGUAR); FERNANDA KALINE MEDEIROS FERNANDES MELO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); JOÃO IVANILDO DA COSTA FERREIRA NERI (CENTRO ESPECIALIZADO EM REABILITAÇÃO E HABILITAÇÃO); FRANCIELLY TERTULINO CUNHA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); GABRIEL PENHA REVOREDO MACEDO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); MARIA CLARA BATISTA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Williams (SW) é uma doença autossômica dominante, caracterizada por um distúrbio no desenvolvimento neurológico relativamente comum, com uma prevalência entre 1 em 20.000 e 1 em 7.500 nascidos vivos. É causada por uma microdeleção no locus do gene da elastina (ELN), localizado no braço longo do cromossomo 7 (7q11.23), afetando aproximadamente 26 a 28 genes, embora um número de indivíduos com deleções parciais dentro da região crítica para a SW também tenham sido identificados. Descrição dos casos: Todos os pacientes foram encaminhados para definição de diagnóstico por baixa estatura e déficit intelectual associados a cardiopatia congênita. Eles têm entre 15 e 20 anos e tiveram sua primeira avaliação genética entre 10 e 18 anos, sendo três meninos e uma menina. Todos apresentam dismorfismos craniofaciais, com microcefalia e fâcies típico. Somente a menina teve acesso ao diagnóstico citomolecular com comprovação da microdeleção e apenas um menino apresenta, até o momento, hipercalcemia. Discussão: A SW é uma doença sistêmica com um perfil clínico, comportamental e cognitivo específico, caracterizada por alteração cardiovascular, fâcies distinta, anormalidades do tecido conjuntivo, deficiência intelectual (geralmente leve), perfil cognitivo específico, características distintas de personalidade, anormalidades de crescimento e endócrinas (hipercalcemia, hipercalcúria, hipotireoidismo e puberdade precoce). O diagnóstico é feito fenotipicamente com base em aspectos clínicos, e geneticamente, através do teste da hibridização in situ por fluorescência (FISH), no qual aproximadamente 95% dos afetados apresentam a microdeleção. Conclusão: O que chama a atenção para o presente relato é a demora na suspeição de um quadro genético como diagnóstico desses pacientes, o que revela ainda a dificuldade dos médicos em identificar os casos e encaminhá-los para confirmação diagnóstica por um geneticista. Esse fato serve para corroborar a necessidade do ensino de genética médica nos cursos de Medicina, preferencialmente com o acompanhamento do geneticista em práticas ambulatoriais.