



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Williams Com Apresentação Neurocognitiva E Comportamental Atípica: Um Relato De Caso

Autores: RAFAEL FERNANDES DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA); JULIANA FORTE MAZZEU DE ARAÚJO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA); BRUNA LASSERRÉ NUNES COÊLHO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA); PEDRO BARBOSA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ)

Resumo: A Síndrome de Williams, uma condição genética rara resultante de microdeleções no cromossomo 7, caracteriza-se por um conjunto típico de anormalidades cardiovasculares, dismorfias faciais, defeitos no tecido conjuntivo, deficiência intelectual, expressividade linguística preservada e personalidade excepcionalmente amigável. No presente relato de caso descrevemos o quadro de um paciente masculino, negro, brasileiro, nascido a termo, no qual levantou-se a suspeita da síndrome durante avaliação cardíaca intraútero (verificando-se estenose de artérias pulmonares) e confirmou-se o diagnóstico depois do nascimento por meio de técnica de microarray de hibridização genômica comparativa. No entanto, ao longo do seguimento na puericultura, observaram-se alguns desvios em relação ao fenótipo clássico da síndrome. A criança não demonstrou o perfil neurocognitivo hipersociável característico e, em sua última avaliação pediátrica, já aos 3 anos e 3 meses, confirmou-se atraso no desenvolvimento da linguagem (mesmo quando comparado ao atraso tolerado para portadores dessa síndrome): apenas vocalizava algumas sílabas e sons incompreensíveis, apesar de interagir adequadamente. Ademais, manifestava traços de autismo e hiperatividade, sendo também irritável. Revisão bibliográfica recente do tema revela que alterações na expressão do gene General Transcription Factor II-I (GTF2I), localizado na região 7q11.23, são responsáveis por diferentes apresentações clínicas da Síndrome de Williams no que se refere à cognição e à personalidade, tais como variações na sociabilidade e na ansiedade social, presença de características do espectro autista e comportamentos psicóticos. Assim, o quadro apresentado pelo paciente pode ser justificado à luz de tais estudos. Em suma, a reunião dos conhecimentos disponíveis acerca das alterações genotípicas e fenotípicas presentes na Síndrome de Williams com o relato de caso descrito demonstram a variabilidade de sua clínica e acrescentam ao repertório da literatura atual.