



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Williams-Beuren E Afecções Endócrinas

Autores: LAÍSA MILENA FARIAS PRACIANO PEIXOTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), BRUNA MARTINS DE CARVALHO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), CARLOS ALEXANDRE GUEDES SOUTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), EUGÊNIA MOREIRA FERNANDES MONTENEGRO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), HUGO LEONARDO JUSTO HORÁCIO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), JOSÉ ANTÔNIO GONÇALVES MATIAS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), LAYANNA BEZERRA MACIEL PEREIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), MARCELA NÓBREGA DE LUCENA LEITE (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), MARINA ROMERO COSTA NUNES (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), MARINA CAVALCANTE SILVEIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), MARIA ALICE FEITOSA COSTA HOLANDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), RICARDO WILLIAM DE ALMEIDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA/PB), ROSA MARIA TROCOLI CALDAS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA-PB), TACIANA DE ARAÚJO FRANÇA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA-PB), TAMÍRIS BAPTISTA SAMPAIO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA), SHEYLA VÍRGÍNIA LINS ROCHA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES-JOÃO PESSOA-PB)

Resumo: Introdução: A Síndrome genética de Williams-Beuren (SWB), caracteriza-se por deleção de genes contíguos na região 7q11-23. O presente trabalho descreve um relato de caso de uma criança com Síndrome de Williams que desenvolveu afecções endócrinas. Descrição do Caso: E.F.R., 11 anos, foi encaminhada 22/02/2012, aos 4 anos de idade, ao ambulatório de Endocrinologia Pediátrica com queixa de baixa estatura, episódios de Hipercalcemia e Deficiência Intelectual. Apresentava diagnóstico genético anteriormente estabelecido de SWB. A paciente evidenciava altura Z score -3 (93 cm), função tireoidiana normal, IGF1 normal, idade óssea (IO) compatível com idade cronológica. Em Agosto de 2013, apresentou velocidade de crescimento menor que 4cm/ano somada à disfunção tireoideana (TSH: 9.07), sendo prescrita Levotiroxina. Após introdução do hormônio, houve recuperação da velocidade de crescimento, sendo atingido o canal familiar de estatura. Em Abril de 2017, aos 9 anos, a criança apresentou sinais puberais (M2P2), folículos ovarianos bilaterais, útero de volume acima do valor esperado para a faixa etária e aumento da velocidade de crescimento. Foi indicado o bloqueio puberal devido a paciente não apresentar-se apta física, emocional e intelectualmente para a menarca, em consequência do atraso cognitivo. Entretanto, a idade óssea superior a 12 anos impediu-a de receber o medicamento na rede pública de saúde. Desta forma, em Outubro de 2018, em consonância com a Ginecologia, foi indicado o uso de anticoncepção oral em baixa dosagem para tentar inibir o eixo. Menor segue em acompanhamento clínico do crescimento e puberdade. Discussão: A SWB atinge 1:20.000 a 1:50.000 nascidos vivos, afetando igualmente os sexos. Ocorre na maioria dos casos esporadicamente, entretanto pode apresentar-se como herança autossômica dominante. Caracteriza-se por ser deleção de 20 genes na região 7q11-23 e abrange 1.5 a 1.8 milhões de pares de bases, desta forma, exibe uma série de aspectos clínicos, dentre eles, os mais descritos são: Deficiência Intelectual, Hipercalcemia, Hipotireoidismo, Baixa Estatura, Hipertensão, Estenoses Valvares, Hiperacusia e Alterações craniofaciais. A paciente em questão apresentou repercussões endócrinas peculiares da síndrome, que estão sendo acompanhadas e clinicamente minimizadas. Conclusão: Os pacientes acometidos por essa síndrome precisam ser avaliados de forma multiprofissional e contínua, bem como necessitam ter acesso ao diagnóstico precoce e tratamento, pois apresentam aspectos clínicos variados, com complicações perenes e deletérias.