



Trabalhos Científicos

Título: A Importância Do Diagnóstico Precoce Na Síndrome De Williams: Relato De Caso

Autores: JHENNIFER LISTHIL DA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO - CAMPUS SINOP), RENATA PEDROSO CHIMELLO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO - CAMPUS SINOP), LORRANE ROQUE BAHIA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO - CAMPUS SINOP), GABRIELLY COSTA LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO - CAMPUS SINOP), ANNA LETÍCIA SANT'ANNA YANAI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO - CAMPUS SINOP)

Resumo: INTRODUÇÃO: Originada por microdeleções no cromossomo 7q11.23, a síndrome de Williams (SW) caracteriza-se por alterações físicas (“face de gnomo”), cardiovasculares (em especial estenose aórtica supravalvar) e atraso no desenvolvimento motor e cognitivo. Comumente diagnosticada na primeira infância, pode cursar com anormalidades em todos os sistemas e evoluir com grandes prejuízos funcionais ao portador. RELATO: L.G.C., feminina, 8 anos. Teve estenose supravalvar aórtica diagnosticada aos 2 meses e apresentou atraso nos marcos do desenvolvimento (andou aos 18 meses, emitiu palavras aos 3 anos). Com características faciais típicas (nariz pequeno, olhos claros, fronte larga, lábios cheios, dentes pequenos e sorriso frequente), foi encaminhada ao geneticista e teve diagnóstico definitivo aos 2 anos e 6 meses. Desde então, realiza seguimento multidisciplinar semanal em psicopedagogia, neuropsicologia, fisioterapia, fonoaudiologia e neuropsicopedagogia. Durante seu crescimento, observou-se a presença de hiperacusia, dificuldades motoras e de aprendizado, ansiedade excessiva e medo de alturas, característicos da síndrome, bem como habilidades linguísticas e sociabilidade marcantes. Atualmente, somada à estenose supravalvar, possui diagnóstico de estenose valvar aórtica e pulmonar, de discreta repercussão hemodinâmica. DISCUSSÃO: Apesar de quadro característico, com estenose supravalvar observada aos 2 meses, L.G.C. obteve diagnóstico definitivo apenas aos 2 anos, idade ainda considerada precoce dentro da literatura, e introduziu tratamento multidisciplinar em seus primeiros meses de vida, guiado em protocolos estabelecidos pela American Academy of Pediatrics, o que permitiu estímulos mais efetivos e produziu respostas muito favoráveis ao seu desenvolvimento, que hoje quase se equipara ao esperado de crianças de sua idade. CONCLUSÃO: Embora seja uma das desordens genéticas mais comuns, a SW ainda é pouco suspeitada em pacientes com alterações cardiovasculares ou de desenvolvimento neuropsicomotor pela comunidade médica e deve ser mais amplamente discutida, pois o diagnóstico e intervenção precoces são essenciais para garantir a melhor qualidade de vida ao portador.