Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Williams-Beuren (Swb): Uma Perspectiva Atualizada Sobre A Condição E Suas Implicações

Autores: AMABILLE SIMOES (ZARNS- FACULDADE DE MEDICINA DE ITUMBIARA), CYNTHIA ALVIM (ZARNS - FACULDADE DE MEDICINA DE ITUMBIARA), LUCIANA BRASILEIRO (UNIPAC), GUSTAVO ALVES (ZARNS- ITUMBIARA), SANDRA SOUZA BORGES (ZARNS - FACULDADE DE), JOÃO MANOEL SILVA SAMPAIO (ZARNS - FACULDADE DE MEDICINA DE ITUMBIARA)

Resumo: A SWB é uma doença genética rara caracterizada por uma série de características físicas, cognitivas e comportamentais. Essa síndrome é causada pela deleção de uma pequena porção do cromossomo 7, resultando em uma variedade de complicações médicas e de desenvolvimento. As manifestações clínicas incluem características faciais únicas, como uma ponte nasal plana e uma boca larga, juntamente com problemas cardíacos congênitos, atrasos no desenvolvimento cognitivo e dificuldades de aprendizagem. Além disso, os indivíduos com essa síndrome frequentemente exibem uma personalidade sociável e extrovertida, juntamente com habilidades verbais avançadas."Relato de caso""Paciente recebida, após ser encaminhada por médica geneticista, com diagnóstico de SWB. Gestação sem intercorrências, ao nascimento necessitou de suporte de O2, evidenciada uma Comunicação Interatrial tipo ostium secundum e evoluiu com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. 5 Anos, 114.1cm, 22.85kg, início da fala aos 3 anos e andado sem apoio ao 1 ano e 10 meses. Implantação alta dos cabelos em fronte, edema supra palpebral, olhos amendoados, padrão de íris estrelada, nariz curto, ponta nasal larga, achatamento malar, filtro longo, boca larga, dentes pequenos e esparsos, bochechas cheias, hipermobilidade articular e pés planos (grande presença de sinais característicos). A deleção do gene ELN (exons 4, 6 e 27) na região 7q11.23, região crítica da SWB confirma o diagnóstico. Observando as possíveis alterações endocrinológicas, a paciente encaminhada para investigar possíveis alterações existentes ou que pudessem surgir no futuro, como hipercalemia, diabetes, hipotireoidismo subclínico e osteopenia ou osteoporose. Assim, iniciou-se uma investigação aprofundada sobre o caso pela endocrinologia pediátrica. Ao exame físico, percebe-se o atraso do desenvolvimento psicomotor e sem outros detalhes que chamaram a atenção, realizou-se o atendimento e solicitação de exames para análise das possíveis comorbidades. Realizou-se a orientação sobre os prognósticos esperados, sobre os possíveis desenvolvimentos futuros."O caso apresentado destaca a complexidade da SWB, o paciente exibiu uma variedade de características faciais típicas da síndrome, incluindo ponte nasal plana, boca larga e outras manifestações faciais distintivas, que são consistentes com o diagnóstico de SWB. Além das características físicas, o paciente também apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, evidenciado pelo início tardio da fala e da marcha independente. Esses atrasos no marco do desenvolvimento são comuns em indivíduos com SWB e podem resultar em desafios adicionais no aprendizado e na interação social. A confirmação do diagnóstico foi alcançada por meio de testes genéticos que identificaram a deleção do gene ELN na região crítica associada à síndrome. A avaliação endocrinológica detalhada, incluindo a investigação de possíveis alterações como hipercalemia, diabetes e hipotireoidismo, é essencial no manejo da SWB.