Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Williams Beuren E Suas Implicações Clínicas - Relato De Caso

Autores: GABRIELLA VAZ DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDONÓPOLIS), ADRIANA MARÍLIA ZANATO TERUEL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDONÓPOLIS), BEATRIZ TAVARES SARAIVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDONÓPOLIS), JULIE THAIENY CORREA DOS REIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDONÓPOLIS), FRANCIANE PASQUALOTTO SIMÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDONÓPOLIS), GABRIELLA MENDES DIAS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDONÓPOLIS)

Resumo: A síndrome de Williams- Beuren (SWB) é uma síndrome genética rara, ocasionada por microdeleção de genes contíguos na região 7q11.23 do cromossomo 7, resultando em um amplo e característico perfil clínico. Paciente, sexo masculino, 9 anos, comparece ao ambulatório de gastroenterologia pediátrica, com queixa de constipação e dor abdominal há 15 dias. Foi diagnosticado previamente com síndrome de Williams-Beuren associado a um quadro de seletividade alimentar composta por uma dieta com predomínio de massas e alimentos industrializados. A criança evoluiu com constipação e dor abdominal difusa, sem episódios anteriores semelhantes, sendo levado pelos pais ao Pronto Atendimento Infantil, com necessidade de internação, onde foi submetido a cinco lavagens intestinais, uso de Polietilenoglicol 1,3g/kg (PEG). Apresentou melhora do quadro, após 9 dias sem evacuações. No momento da alta, foi encaminhado ao ambulatório de gastroenterologia, sendo realizadas orientações alimentares e mantido o uso de PEG com dose ajustada. A suspeita prévia do diagnóstico de SWB se iniciou aos 10 meses de idade, devido quadro clínico de sopro cardíaco, associado a alteração em ecocardiograma sugestivos de estenose aórtica supravalvar, com necessidade de correção cirúrgica. Posteriormente, o diagnóstico foi confirmado por meio do método de hibridização in situ por fluorescência (FISH). A SWB é uma doença genética rara, com frequência de 1:7.500 a 1:10.000 nascidos vivos. Ocasionada por uma microdeleção com perda de uma das cópias de cerca de 26 genes contíguos na região 7q11.23, do cromossomo 7, sendo o gene da elastina o mais conhecido, resultando em um amplo perfil clínico. As características frequentemente associadas a SWB são fácies típicas, cardiopatia, sendo a estenose aórtica supravalvar a mais comum (79% dos casos), padrão de crescimento típico e restrito, deficiência intelectual, personalidade diferenciada e condições gastrointestinais (constipação e cólicas) como consequência da elasticidade prejudicada, além da baixa ingesta de fibras. O diagnóstico em geral é tardio e o que leva à suspeição são principalmente a fácies típica e manifestações cardíacas. Avaliação cardíaca detalhada pode ser suficiente para o diagnóstico precoce mesmo na ausência de testes genéticos. A SWB é uma doença rara e não possui tratamento específico, portanto, torna-se de suma importância o reconhecimento das manifestações clínicas de forma precoce, para o correto manejo, a fim de trazer qualidade de vida e o melhor desenvolvimento possível aos pacientes, além de prevenir possíveis complicações.