

Academia Americana de Pediatria

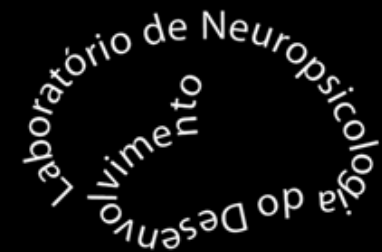
Diretrizes para atendimento da síndrome de Williams



Vitor Geraldi Haase

vghaase@gmail.com

<http://npsi-dev.blogspot.com>



American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics (2001). Health care supervision for children with Williams syndrome. *Pediatrics*, 107, 1192-1204.

Escala diagnóstica

Escala diagnóstica

		Scored Points*
Growth (Past or Present Evidence of) <i>If 3 of 5 items are checked, score 1 point</i>		
☐ Post-term birth > 41 wk gestation	☐ Prolonged colic > 4 m irritability	
☐ Failure to thrive/height and weight < 5th percentile	☐ Chronic constipation	
☐ Vomiting or gastroesophageal reflux		
Behavior and Development <i>If 3 of 6 items are checked, score 1 point</i>		
☐ Overly friendly personality	☐ Visuospatial problems	
☐ Hypersensitivity to sound	☐ Delayed speech acquisition, followed by excessive talking	
☐ Anxiety		
☐ Developmental delay or mental retardation		
Facial Features <i>If 8 of 17 items are checked, score 3 points</i>		
☐ Bitemporal narrowing	☐ Broad brow	
☐ Epicanthal folds or flat nasal bridge	☐ Periorbital fullness	
☐ Strabismus (present or past)	☐ Stellate lacy iris pattern	
☐ Short nose or anteversion of nares	☐ Bulbous or full nasal tip	
☐ Full cheeks	☐ Malar hypoplasia (flat cheek bones)	
☐ Long philtrum	☐ Full prominent lips	
☐ Small, widely spaced teeth	☐ Malocclusion	
☐ Wide mouth	☐ Small jaw	
☐ Prominent ear lobes		
Cardiovascular Problems (by Echocardiography) (a) <i>If 1 of 2 items are checked, score 5 points</i>		
☐ SVAS [†]	☐ Peripheral pulmonary artery stenosis	
Cardiovascular Problems (b) <i>If 1 of 3 items are checked, score 1 point</i>		
☐ Other congenital heart disease	☐ Hypertension	
☐ Cardiac murmur		
Connective Tissue Abnormality <i>If 2 of 6 items are checked, score 2 points</i>		
☐ Hoarse voice	☐ Long neck or sloped shoulders	
☐ Inguinal hernia	☐ Joint limitation or laxity	
☐ Bowel or bladder diverticula	☐ Rectal prolapse	
Calcium Studies <i>If 1 of 2 items are checked, score 2 points</i>		
☐ Hypercalcemia	☐ Hypercalciuria	
Total Points:		

O diagnóstico precisa ser confirmado por exame genético laboratorial.

- 1. Crescimento**
- 2. Comportamento e desenvolvimento**
- 3. Características faciais**
- 4. Comprometimento cardiovascular (a)**
- 5. Comprometimento cardiovascular (b)**
- 6. Anormalidades no tecido conjuntivo**
- 7. Alterações do cálcio**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Crescimento

Conferir 1 ponto se 3/5 critérios positivos

Pós-maturidade (> 41 semanas)

Dificuldade para crescer e ganhar peso (< %til 5)

Vômitos ou refluxo gastro-esofágico

Cólicas prolongadas (Irritabilidade > 4 meses)

Constipação crônica

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Comportamento e desenvolvimento

Conferir 1 ponto se 3/6 critérios positivos

Hipersocialidade

Hipersensibilidade a ruído

Ansiedade

Atraso de desenvolvimento ou deficiência intelectual

Dificuldades visoespaciais

Atraso na linguagem seguido de fala excessiva

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Características faciais

Conferir 3 pontos se 8/17 critérios positivos

Estreitamento bitemporal
Prega epicântica ou ponte nasal plana
Estrabismo (atual ou passado)
Nariz curto ou anteversão das narinas
Bochechas rechonchudas
Filtro longo
Dentes pequenos e separados
Boca grande
Lóbulos das orelhas proeminentes
Sobrancelhas grossas
Inchaço periorbital
Íris estrelada
Ponta do nariz bulbosa
Hipoplasia malar (ossos das bochechas planos)
Lábios grossos
Mandíbula pequena

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Comprometimento cardiovascular (a)

**Conferir 5 pontos se 1/2 critérios positivos
através de ecografia**

**Estenose aórtica supravalvular
Estenose pulmonar periférica**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Comprometimento cardiovascular (b)

Conferir 1 pontos se 1/3 critérios positivos

Outra malformação cardíaca

Sopro cardíaco

Hipertensão arterial

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Anormalidades do tecido conjuntivo

Conferir 2 pontos se 2/6 critérios positivos

Voz rouca

Hérnia inguinal

Divertículos de intestino ou bexiga

Pescoço longo ou ombros inclinados

Limitação ou frouxidão de articulações

Prolapso retal

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Alterações do cálcio

Conferir 1 ponto se 1/2 critérios positivo

Hipercalcemia

Hipercalciuria

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Interpretação

Escore ≥ 3

Indicação para exame laboratorial genético

Escores de 107 indivíduos com Williams

Média = 9

Desvio-padrão = 2,86

**O diagnóstico precisa ser confirmado
por exame genético laboratorial.**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Avaliação inicial

Avaliação inicial

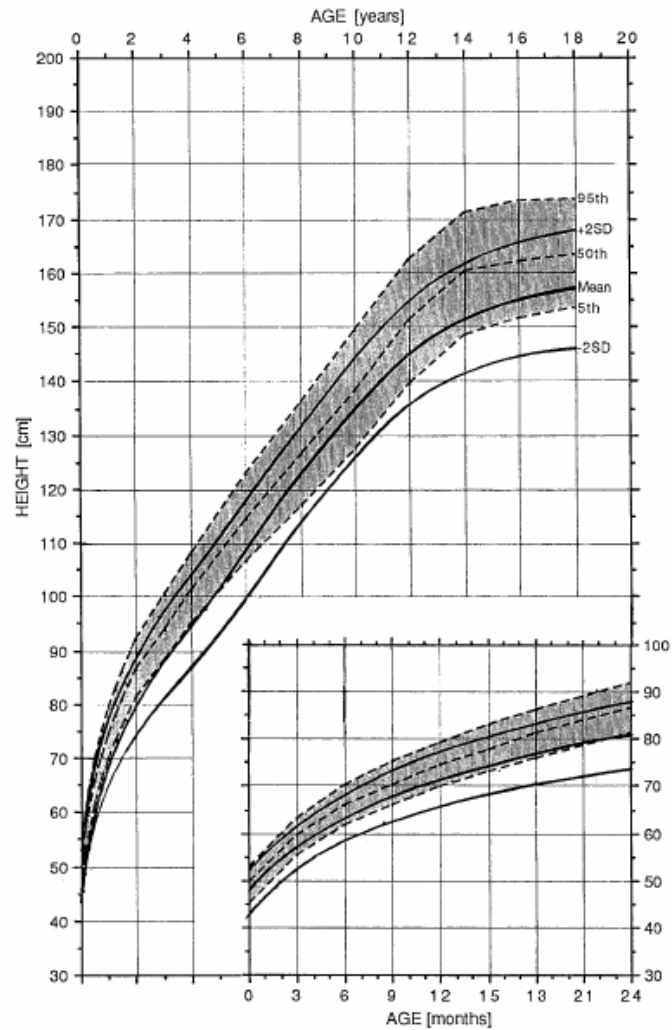
1. Exame físico
2. Exame neurológico
3. Crescimento (tabela específica)
4. Avaliação cardiológica
5. Cardiopediatra com experiência
6. Pressão arterial nos 4 membros
7. Ecografia
8. Avaliação uronefrológica
9. Ultrassom de rins e bexiga
10. Função urinária (creatinina)
11. Exame de urina
12. Calcemia e calciúria
13. Hormônios tireóideos
14. Avaliação oftalmológica
15. Avaliação multidisciplinar do desenvolvimento
16. (Crianças > 2 anos)
17. Exame genético laboratorial

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Crescimento

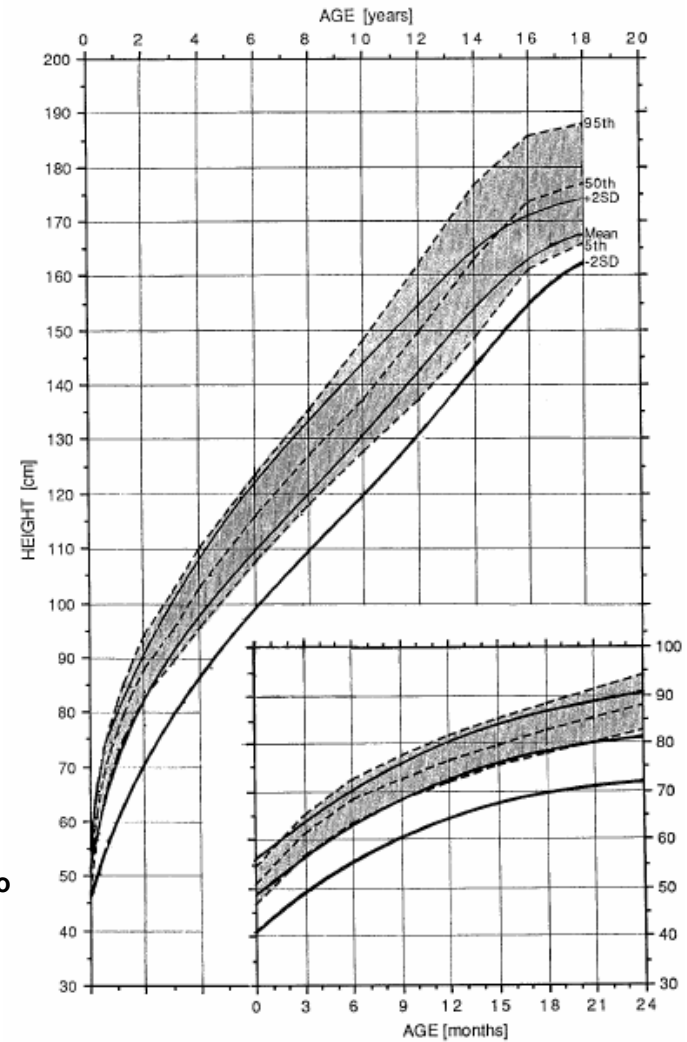
Estatura

Sexo feminino



Linhas pontilhadas
Desenvolvimento típico
Linhas contínuas
Síndrome de Williams

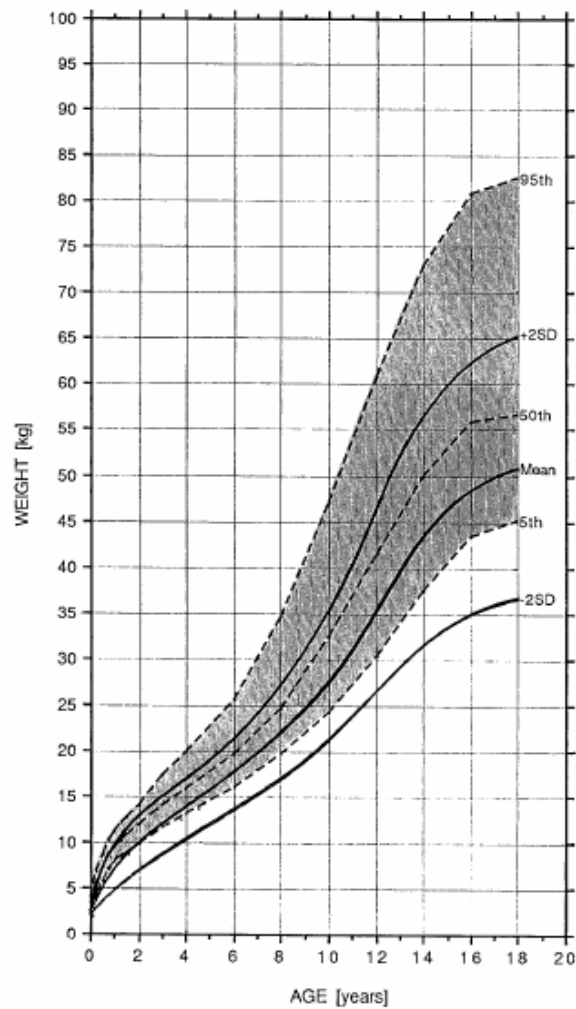
Sexo masculino



(American Academy of Pediatrics, 2001)

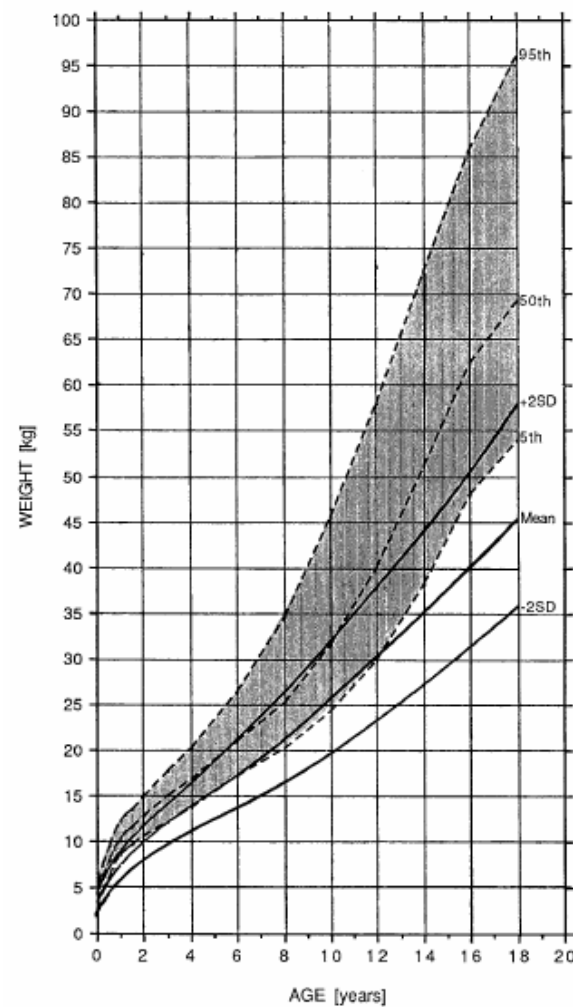
Peso

Sexo feminino



Linhas pontilhadas
Desenvolvimento típico
Linhas contínuas
Síndrome de Williams

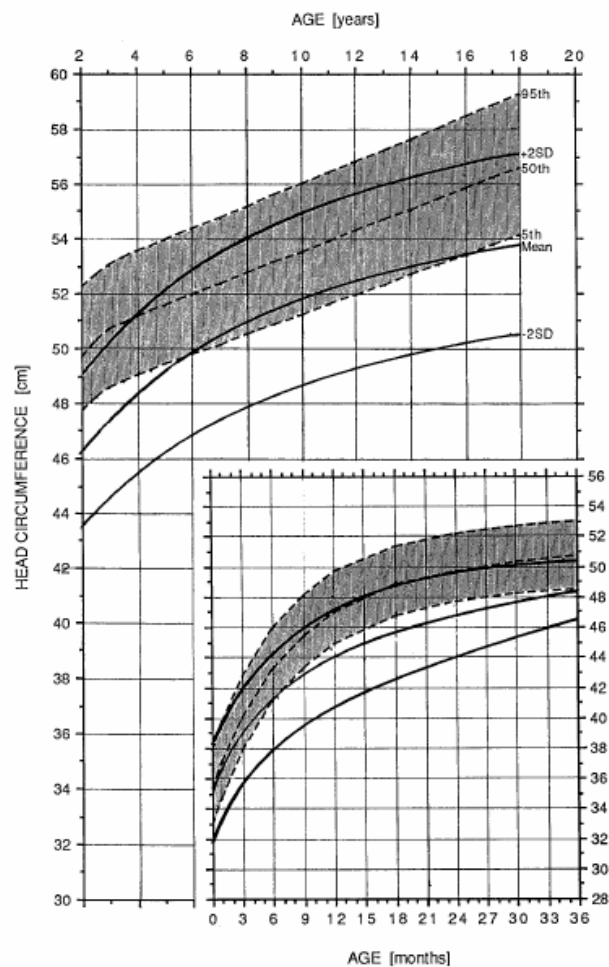
Sexo masculino



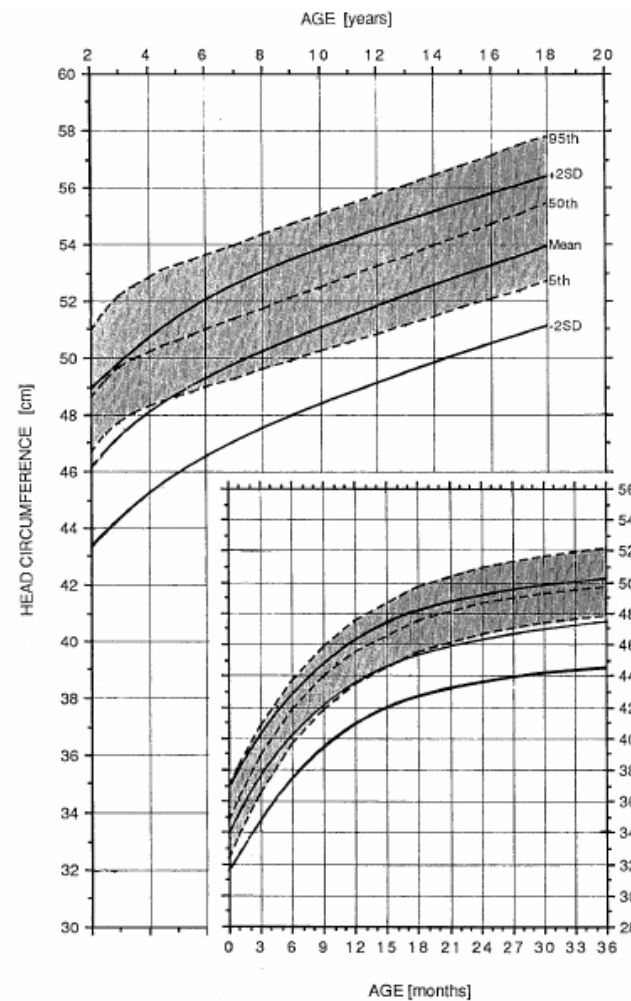
(American Academy of Pediatrics, 2001)

Perímetro cefálico

Sexo feminino



Sexo masculino



Linhas pontilhadas
Desenvolvimento típico
Linhas contínuas
síndrome de Williams

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Recomendações gerais

Recomendações gerais

1. **Não usar vitamina D, evitar polivitamínicos, evitar exposição excessiva ao sol.**
2. **Avaliação cardiológica periódica, mesmo quando a avaliação inicial for normal.**
3. **Avaliação cardiológica inicial deve ser realizada por um cardiopediatra com experiência em síndrome de Williams.**
4. **Triagem periódica para hipertensão arterial.**
5. **Acompanhamento em um serviço que garanta continuidade do atendimento e envolvimento da família.**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

**Do nascimento
até 1 ano de idade**

Cuidados clínicos

1. Revisão das características diagnósticas
2. **Confirmação diagnóstico por exame laboratorial genético.**
3. Puericultura de rotina
4. **Curva de crescimento com normas próprias**
5. Avaliação cardiológica de base por cardiologista experiente
6. **Diagnóstico e manejo de problemas com a alimentação: problemas com a sucção, refluxo, recusa, vômitos, cólicas**
7. Avaliação oftalmológica: estrabismo, ambliopia, problemas de refração
8. **Verificar hérnia inguinal**
9. Audiometria (entre os 6 e 12 meses)
10. **Pressão arterial medida nos dois braços. Exame do pulso femoral**
11. Diagnóstico e manejo de constipação
12. **Avaliação clínica antes de anestesia**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Exames laboratoriais

1. **Exames genéticos: FISH, MLPA**
2. **Creatinina sérica**
3. **Exame de urina**
4. **Calcemia**
5. **Calciúria**
6. **Hormônios da tireóide**
7. **Ultrassom de rins e bexiga**

Cuidados preventivos

1. Suporte para a família

Parentes

Amigos

Grupos

2. Otite média

3. Dificuldades alimentares

4. Não usar vitamina D

5. Estimulação precoce

De 1 até 5 anos

Cuidados clínicos

1. Consulta anual
2. Avaliação do crescimento e desenvolvimento
3. Avaliação cardiológica anual
4. Cuidados com alimentação e digestão
5. Evitar constipação
6. Averiguar prolapso retal
7. Avaliação audiológica e oftalmológica anual
8. Avaliação ortopédica e neurológica
9. Avaliação clínica antes de anestesia
10. Medida anual da pressão arterial em ambos os braços e exame dos pulsos femorais
11. Avaliação multidisciplinar do desenvolvimento e programas de estimulação do desenvolvimento
12. Consulta odontológica

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Exames laboratoriais

1. **Exame de urina anual**
2. **Exame anual da calcemia se estava elevada na linha de base, caso contrário uma vez a cada dois ou três anos**
3. **Calciúria a cada dois anos**
4. **Função tireoidéia a cada quatro anos**
5. **Creatinina sérica a cada quatro anos**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Cuidados preventivos

1. Suporte para a família

Parentes

Amigos

Grupos

2. Otite média

3. Dificuldades alimentares

4. Prevenção de constipação

5. Febre inexplicada: infecção urinária?

5. Não usar vitamina D

6. Estimulação precoce

7. Terapias especializadas conforme necessário: fonoaudiologia, terapia ocupacional

(American Academy of Pediatrics, 2001)

De 5 até 12 anos

Cuidados clínicos

1. Consulta anual
2. Avaliação do crescimento e desenvolvimento
3. Media anual da pressão arterial (ambos braços) e exame dos pulsos femorais
4. Avaliação cardiológica se foi detectada algum problema anterior (avaliação cardiológica na puberdade)
5. Avaliação oftalmológica (estrabismo, hiperopia)
6. Avaliação audiológica
7. Avaliação ortopédica (limitação articular, cifose, lordose, escoliose, espasticidade)
8. Avaliação clínica antes de anestesia
9. Avaliação da prontidão escolar aos cinco anos e aconselhamento
10. Avaliação multidisciplinar do desenvolvimento
11. Avaliação para TDAH e ansiedade

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Exames laboratoriais

1. **Exame de urina anual**
2. **Função da tireóide a cada 4 anos**
3. **Calcemia anual se alterações prévias, caso contrário a cada quatro anos**
4. **Calciúria a cada dois anos**
5. **Creatinina sérica a cada 2 ou 4 anos**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Cuidados preventivos

1. **Prontidão escolar e escolha da escola**
2. **Terapia especializada conforme necessário (fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicopedagogia)**
3. **Planejamento vocacional a longo prazo**
4. **Preparação para adolescência e sexualidade**
5. **Obesidade**
6. **Ansiedade**
7. **Necessidade especiais: assistência social**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

De 13 até 18 anos

Cuidados clínicos

1. Consulta anual com medida da pressão arterial em ambos braços e realização de exames laboratoriais
2. Avaliação do crescimento e desenvolvimento
3. Avaliação cardiológica se houver problemas prévios
4. Avaliação clínica antes de anestesia
5. Avaliação oftalmológica para hiperopia
6. Avaliação ortopédica (limitação articular, cifose, lordose, escoliose, espasticidade)
7. Avaliação audiológica e oftalmológica anual
8. Avaliação multidisciplinar do desenvolvimento, avaliação psicopedagógica, revisão do currículo e posicionamento escolar
9. Prevenção de problemas gastrointestinais: constipação, diverticulose, diverticulite, colelitíase
10. Triagem para ansiedade generalizada

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Exames laboratoriais

1. Exame anual de urina
2. Função tireoideana a cada quatro anos
3. Calcemia e calciúria a cada dois anos na ausência de sintomas
4. Ultrassom de rins e bexiga na puberdade e depois a cada cinco anos

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Cuidados preventivos

1. **Escola**
2. **Terapias conforme necessário**
3. **Discutir diagnóstico com adolescente**
4. **Grupos de apoio para adolescentes**
5. **Discutir sexualidade e reprodução**
6. **Aconselhamento vocacional**
7. **Promoção da independência**
8. **Transição para cuidados clínicos com médico de adultos**
9. **Exercícios**
10. **Tratamento imediato para sintomas urinários ou gastrointestinais**
11. **Saúde mental**

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Complicações

Sistema cardiovascular

Complicações cardiovasculares	Frequência (%)
Alguma complicação	80
Estenose aórtica supravalvular	75
Estenose pulmonar supravalvular	25
Estenose periférica da a. pulmonar	50
Estenose da artéria renal	45
Estenose de outras artérias	20
Defeito do septo ventricular	10
Hipertensão arterial	50

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Sistema urinário

Complicações uronefrológicas	Frequência (%)
Anomalia estrutural	20
Enurese	50
Nefrocalcinose	<5
Infecção recorrente do trato urinário	30

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Metabolismo do cálcio

Alterações do metabolismo do cálcio	Frequência (%)
Hipercalcemia	15
Hipercalciúria	30

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Sistema digestivo

Complicações gastrointestinais	Frequência (%)
Dificuldades alimentares	70
Constipação	40
Diverticulos de colon	30
Prolapso retal	15

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Sistema músculo-esquelético

Complicações músculo-esqueléticas	Frequência (%)
Hipermobilidade articular	90
Contratura articular	50
Sinostose radio-ulnar	20
Cifose	20
Lordose	40
Dificuldades de marcha	60

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Tegumento

Problemas tegumentares	Frequência (%)
Pele frouxa	90
Hérnia inguinal	40
Hérnia umbilical	50
Embranquecimento do cabelo	90

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Sistema endócrino

Complicações endocrinológicas	Frequência (%)
Hipotireoidismo	2
Antecipação da puberdade	50
Diabetes mellitus	15
Obesidade	30

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Problemas neurológicos

Complicações neurológicas	Frequência (%)
Hiperreflexia tendinosa profunda	75
Malformação de Chiari tipo I	10
Hipotonia (central)	80
Hipertonia (periférica)	50

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Complicações odontológicas

Complicações odontológicas	Frequência (%)
Má oclusão	85
Microdontia	95

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Complicações oftalmológicas

Complicações oftalmológicas	Frequência (%)
Estrabismo	50
Problemas de refração	50

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Complicações audiológicas

Complicações audiológicas	Frequência (%)
Otite média crônica	50
Hiperssensibilidade a ruído	90

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Características cognitivas

Características cognitivas	Frequência (%)
Atraso no desenvolvimento	95
Deficiência intelectual	75
Inteligência limítrofe	20
Inteligência normal	5
Déficits visoespaciais e visoeconstrutivos	95

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Problemas comportamentais

Problemas comportamentais	Frequência (%)
Impulsividade/hiperatividade	70
Ansiedade generalizada	80

(American Academy of Pediatrics, 2001)

Vitor Geraldi Haase
Fernanda de Oliveira Ferreira
Francisco José Penna



ASPECTOS BIOPSICOSSOCIAIS

DA SAÚDE NA INFÂNCIA
E ADOLESCÊNCIA



COOPMED
COOPERATIVA MÉDICA

www.livrariacultura.com.br

Vitor Geraldi Haase

vghaase@gmail.com

<http://npsi-dev.blogspot.com>

UFMG