

09 de fevereiro

Síndrome de Williams Beuren

- **O que é a Síndrome de Williams-Beuren?**

“Síndrome” significa conjunto de sinais clínicos.

A Síndrome de Williams-Beuren (SWB) foi descrita a partir de um conjunto de sinais e sintomas característicos, descritos em um grupo de pacientes pelo Dr Williams e Dr Beuren há cerca de 60 anos na Nova Zelândia e na Alemanha. Atualmente, sabemos que há pacientes com a SWB em todo o mundo e com quadros clínicos extremamente variáveis, ou seja, nem todos os sinais e sintomas vão estar presentes em todos os pacientes. A SWB ocorre em 1 a cada 7.500 nascidos vivos., e acomete ambos os sexos

- **Principais aspectos**

Os principais aspectos clínicos da SWB são as características faciais típicas, cardiopatia congênita, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual leve a moderada, déficit de crescimento, anormalidades oftalmológicas, urinárias, hipersensibilidade sonora, musicalidade afluída e personalidade hipersociável. Não existe atualmente cura para a SWB. Entretanto, existe tratamento clínico, medicamentoso e/ou cirúrgico para a maioria das manifestações da doença, incluindo reabilitação, fisioterapia, fonoaudiologia e estimulação psicomotora global para a melhora do desenvolvimento

- **Sinais clínicos que mais chamam a atenção**
- A personalidade amigável, sociável, sem medo de estranhos.
- A face bastante característica, com discreto inchaço em volta das pálpebras, nariz curto, baixo, com a ponta arrebitada, lábios grossos e sorriso amplo.
- Problemas no coração e vasos, com destaque para a Estenose Supravalvar Aórtica (estreitamento da região de saída de sangue do coração pela artéria aorta) ou a Estenose da Artéria Pulmonar (que leva sangue do coração para os pulmões).

- Dificuldade de alimentação nos primeiros meses de vida.
- Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor e/ou deficiência intelectual.
- Atraso de crescimento, com baixa estatura na idade adulta.
- Íris (“menina dos olhos”) muitas vezes de cor clara e com padrão estrelado.
- Ausência de alguns dentes, dentes pequenos e espaçados e, às vezes, mau fechamento das arcadas dentárias.
- Voz rouca.
- Aumento da sensibilidade ao som (intolerância a ruídos altos e desagradáveis, como sirenes e alarmes) e, em alguns indivíduos, habilidade musical nata.

- **Qual a causa da SWB?**

A SWB é causada pela deleção (perda) de 28 genes no braço longo do cromossomo 7, região 7q11.23. Entre os genes importantes para os achados clínicos estão o da elastina (gene ELN), um dos responsáveis pelos defeitos cardíacos, e LIM quinase 1 (gene LIMK1), associado ao déficit visuoespacial.

- **Existe risco de recorrência da SWB?**

O risco de recorrência (repetição) para um casal que já teve um filho(a) com SWB é de 1 caso para 7.000 gestações, sendo assim considerado baixo risco. Na maioria das vezes, a SWB acontece em um único filho de um casal normal (ocorrência esporádica), mas em alguns casos (raros), o pai ou a mãe pode ter uma forma muito leve, que pode não ter sido diagnosticada antes, ou alterações cromossômicas específicas que não causam sintomas (translocações, inversões ou mosaicismos gonadais), mas que predispoem à ocorrência da síndrome nos filhos. Por isso, a consulta com o geneticista é fundamental para se estabelecer esse risco.

- **E risco para os(as) filhos(as) de uma pessoa com SWB?**

O risco para os(as) filhos(as) de um indivíduo com SWB é de 50% em cada gestação, isto porque dos dois cromossomos 7, somente um tem a deleção. Caso passe o cromossomo alterado para o(a) filho(a), a criança nascerá com a mesma síndrome. Por outro lado, se for o outro cromossomo, isso não ocorrerá.

- **Como é feito o diagnóstico da SWB?**

O quadro clínico é suficiente para o diagnóstico, mas existem exames laboratoriais que confirmam o diagnóstico clínico. São exames específicos, como a técnica da hibridação in situ (FISH) ou MLPA com sondas para a região 7q11.23,. Outros exames mais sofisticados, como o exame de array (CGH ou SNP-array), podem ser solicitados em casos atípicos e também conseguem detectar a deleção da região da SWB no cromossomo 7.

09 de fevereiro

- Texto: Dra Rachel Sayuri Honjo Kawahira (dez 2018), Médica Geneticista, Instituto da Criança – HCFMUSP (modificado)

