

Síndrome de Williams e estenose de válvula pulmonar: variabilidade dos defeitos cardíacos associados à síndrome

Autores: Rômulo Santos Roxo; Lizandra Quandt; Isadora Schneider Ludwig; Guilherme Parmigiani Bobsin; Jessica Karine Hartmann; Laura Francielle Ferreira Zottis; Mateus Arenhardt de Souza; Teo Rocha Campos; Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa.

INTRODUÇÃO:

A síndrome de Williams (SW) caracteriza-se por um quadro de comprometimento cognitivo, características faciais distintas e hipercalcemia. Cardiopatias congênitas (CCs) são também comuns, sendo que o principal defeito descrito é a estenose aórtica supravalvar (EAS). Nosso objetivo foi relatar um caso de SW apresentando estenose de válvula pulmonar (EVP), e discutir o espectro das CCs descritas em associação com a síndrome.

DESCRIÇÃO DO CASO:

O paciente era um bebê de 10 meses. Ele foi submetido à avaliação por apresentar EVP e dismorfias. A criança apresentava falta de ar, cansaço, dificuldade para mamar e falta de ganho de peso. Ao exame físico, observava-se epicanto bilateral, filtro longo e apagado, fissuras labiais para baixo, hemangioma plano em região occipital, clinodactilia dos quintos dedos das mãos, e hálux valgo bilateral. O exame cardiológico revelou um sopro sistólico. A radiografia de tórax não mostrou alterações. Contudo, o eletrocardiograma constatou um bloqueio atrioventricular de 1º grau e a ecocardiografia, uma EVP leve a moderada. O cariótipo de alta resolução do paciente, bem como

a dosagem do seu cálcio sérico foram normais. O teste de hibridização in situ fluorescente (FISH) mostrou a existência de uma microdeleção da região 7q11.23, o que foi compatível com o diagnóstico de SW

DISCUSSÃO:

A soma dos achados clínicos associada à evidência da microdeleção do cromossomo 7 confirmaram o diagnóstico de SW. Essa síndrome possui, como dito antes, uma associação com CCs, em especial a EAS, descrita em cerca de 61-72% dos pacientes. Entretanto, outras CCs, apesar de menos comuns, podem estar também presentes, tal como a EVP apresentada pelo nosso paciente (observada em 39-45% dos casos). Vale a pena também lembrar que apenas 75-80% dos pacientes com SW apresentam CCs.

CONCLUSÃO:

a estenose de válvula pulmonar é um dos possíveis defeitos cardíacos associados à SW.

PALAVRAS-CHAVE:

Síndrome de Williams, cardiopatias congênitas, estenose de válvula pulmonar, variabilidade dos defeitos cardíacos.