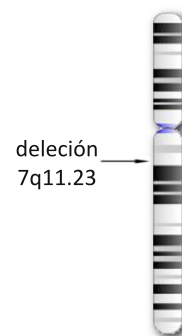


¿Qué es el Síndrome de Williams-Beuren?

El síndrome de Williams-Beuren (SWB) es una enfermedad genética poco frecuente que afecta al desarrollo y se origina por la ausencia de un pequeño fragmento de un cromosoma 7. La falta de este fragmento implica la ausencia de alrededor de 30 genes y ocurre de manera aleatoria. Generalmente los padres de niños afectados no tienen ningún antecedente familiar relacionado con esta patología.

Se estima que el SWB ocurre en la población general en 1 de cada 7500 nacimientos. No tiene preferencia étnica y afecta por igual a varones y mujeres. Los rasgos faciales, anomalías cardiovasculares, trastornos del neurodesarrollo y características cognitivas y conductuales llevan a una sospecha clínica de este síndrome.



cromosoma 7

¿Qué características presentan los pacientes con SWB?

Rasgos faciales típicos, estenosis de grandes vasos, defecto de construcción visuoespacial, locuacidad y predisposición a la música, identifican al síndrome de Williams-Beuren.

Anomalías cardiovasculares.

Las complicaciones cardíacas son la causa más importante de morbilidad y mortalidad en el SWB. Se han observado, principalmente, anomalías de estrechamiento de grandes vasos, tales como estenosis supra valvular aórtica y estenosis pulmonar, y otras malformaciones menos frecuentes.

La patología cardiovascular en pacientes con SWB es causa frecuente de hipertensión arterial y a veces requieren intervención quirúrgica.

Rasgos faciales característicos.

Poco evidentes en el recién nacido, se acentúan durante el crecimiento.

Se destacan los siguientes: nariz pequeña y respingada, boca grande con labios gruesos, frente angosta, bolsas periorbitales, mandíbula pequeña y mentón pequeño, malaoclusión dentaria.

A veces pueden tener estrabismo y un patrón de iris estrellado.

Metabolismo y desarrollo

Generalmente nacen con bajo peso y baja talla y el desarrollo suele estar algo retrasado.

Pueden presentar niveles elevados de calcio en sangre durante la primera infancia. Se observan con frecuencia problemas tiroideos y ocasionalmente

desarrollo sexual prematuro.

Anomalías renales y gastrointestinales.

Incontinencia y enuresis (micción nocturna) se observan a temprana edad. Pueden presentarse calcificaciones renales (nefrocalcinosis) y la presencia de un riñón único o un riñón mucho más pequeño que el otro.

Cólicos e irritabilidad suelen ser complicaciones de la hipercalcemia infantil.

Perfil cognitivo-conductual.

El cociente intelectual revela un retardo mental leve a moderado, con asimetría mental.

Retraso psicomotor y defectos de la integración visuoespacial contrastan con su locuacidad y conservación de ciertas habilidades como su talento musical. Algunos niños muestran alta sensibilidad a los sonidos.

Personalidad hiperamistosa.

Se muestran extremadamente amigables. No hacen diferencias raciales ni sociales. Tienden a comunicarse mejor con adultos que con niños de su edad.

Manejan un vocabulario generalmente amplio y complejo, aunque su expresividad suele ser superior a su capacidad de comprensión.



¿Cómo se efectúa el diagnóstico del síndrome de Williams-Beuren?

El diagnóstico clínico durante las primeras semanas o meses de vida puede ser difícil. El rasgo clínico de mayor relevancia es el defecto cardiovascular y, por lo tanto, suelen ser los cardiólogos infantiles los primeros en sospechar el SWB.

En algunos casos una hipercalcemia en la primera infancia puede referir a una sospecha de SWB.

En niños mayores de tres años los rasgos faciales y el perfil

cognitivo conductual característicos, pueden ser motivo de consulta por SWB.

Siempre que se tenga una sospecha clínica de SWB, aún cuando sea muy elocuente, debe confirmarse por estudios genéticos la presencia de deleción. La técnica de FISH (hibridación in situ fluorescente) en una muestra de sangre periférica es la metodología más adecuada para la detección de deleción en SWB.

¿Qué importancia tiene el diagnóstico temprano ?

La confirmación por FISH de la deleción es importante para realizar el asesoramiento genético adecuado, planificar el seguimiento certero de la patología y efectivizar los tratamientos sintomáticos correctos.

Si bien el SWB no tiene curación, la intervención psicoterapéutica temprana ayuda a minimizar sus consecuencias, potenciando las capacidades preservadas y orientándose a la efectiva inclusión social del paciente.