
CASO CLINICO

Síndrome de Williams Beuren; reporte de un caso

Williams Beuren syndrome, a case report

Drs.: Miguel Céspedes Lesczinsky*, Alejandra Ortiz **, Fabiola Irigoyen, Freddy Choque**, Javier Ramirez**, Javier Olmos**, Soledad Díaz**, Nazareth Melgar****

Resumen

Se presenta el caso clínico de un niño de 1 año y 5 meses de edad, que fue atendido en el Hospital Materno Infantil de la ciudad de Trinidad y que por las características clínicas se concluye que se trata de un síndrome de Williams Beuren. Se aprovecha el caso para hacer una revisión del tema.

Palabras claves:

Rev Soc Bol Ped 2008; 47 (3): 166-8: síndrome de Williams Beuren, dismorfia facial, cardiopatía congénita.

Introducción

El síndrome de Williams Beuren es un desorden de etiología genética que presenta principalmente facies dismórfica con características típicas, anomalías cardiovasculares: la mayor parte de las veces se trata de estenosis aortica supravalvular, retraso mental, alteraciones neurológicas, pero también deficiencia del crecimiento, alteraciones del tejido conectivo y en edades mayores una personalidad típica; asimismo se encontraron en algunos reportes hipercalcemia aunque esta no es constante en todos los pacientes portadores del síndrome.

Fue descrito por primera vez en 1961 por Williams y luego en 1963 por Beuren, y su diagnóstico se realiza por las características físicas, que siendo tan típicas no deja muchas dudas; en 1993 se logró un gran avance en la metodología diagnóstica ya que Ewart y cols, demostraron que una delección en el locus del

Abstract

We present a case of a child of 1 year and 5 months of age, who was treated at the Hospital "Materno Infantil" of the city of Trinidad and because of the clinical features it is concluded that this is a Williams Beuren syndrome. We take advantage of the case to make a review of the topic.

Key words:

Rev Soc Bol Ped 2008; 47 (3): 166-8: Williams Beuren syndrome, facial dysmorphism, congenital heart disease.

gen de la elastina que se localiza en 7q11.23 se asocia al síndrome de Williams Beuren, demostrada en la actualidad por medio de la técnica de hibridación fluorescente in situ (FISH).

Se presenta el caso de un paciente con estas características debido a que es un proceso no muy frecuente.

Caso clínico

Paciente de sexo masculino, de 1 año y 5 meses de edad, que ingresa al servicio de Pediatría del Hospital Materno Infantil de Trinidad, con cuadro clínico de 48 horas de evolución caracterizado por fiebre no cuantificada, medicada con paracetamol, no cediendo el cuadro con la medicación. Antecedente de padecer cardiopatía congénita acianótica, por lo cual recibe propranolol. Ingresó con diagnóstico de enfermedad febril en estudio.

* Médico pediatra. Hospital Materno Infantil. Trinidad – Beni.

** Residente Servicio Pediatría. Hospital Materno Infantil. Trinidad – Beni.

Artículo recibido 15/9/09 y fue aprobado 10/12/09

Fue producto del segundo embarazo de madre de 24 años, obtenido por parto vaginal eutósico a las 37 semanas de gestación, con peso de nacimiento de 3.600 g, no se tiene datos del perímetro cefálico ni de la talla de nacimiento, no refiriendo la madre antecedentes prenatales ni perinatológicos de importancia.

Al momento del ingreso peso de 7 kg (< percentil 5), talla de 71 cm. (< percentil 5), perímetro cefálico 46 cm. (percentil 10), se evidencia retraso desarrollo psicomotor, no camina, no se sienta, asimismo pobre desarrollo del lenguaje. Vacunas completas para la edad.

Al examen físico llama la atención la facies del paciente donde destaca, frente amplia, prominencias periorbitarias, epicanto bilateral, implantación baja de los pabellones auriculares, hélix prominente, orejas ovaladas, nariz chata con punta bulbosa, narinas antevertidas, pestañas largas y rectas, filtrum largo y fino, boca entreabierta, labios gruesos, comisura labial hacia abajo, micrognatia, lo cual da la apariencia de “facies de duende”, perfil plano, además de pliegue de piel prominente en la nuca, implantación baja del cabello. Se evidencia poco desarrollo de la masa muscular en los cuatro miembros con predominio de los miembros inferiores, dedos de las manos anchos y de similar longitud. A la auscultación cardíaca soplo sistólico en borde esternal izquierdo inferior, irradiado hacia borde esternal izquierdo superior y derecho superior, intensidad 4/6. Hipotonía de los miembros inferiores. Resto del examen físico sin particularidades. La Radiografía de tórax mostró la presencia de cardiomegalia con índice cardíaco de 0.66 y la ecocardiografía doppler color detectó una estenosis valvular aórtica.

Por las características clínicas del paciente se plantea el diagnóstico de Síndrome de Williams Beuren. La fiebre fue causada por una gastroenteritis aguda por *Shigella Flexneri*, se trató con antibióticos y fue dado de alta en buen estado general con evolución favorable.

Figura 1. Características físicas del paciente.



Discusión

El síndrome de Williams Beuren se presenta con una frecuencia de 1 en 20.000 a 30.000 nacidos vivos y aparentemente no existe preferencia por sexo o raza. En su gran mayoría se presenta de manera esporádica, aunque se han reportado algunos casos familiares en los que la enfermedad se transmite de forma autosómica dominante, es decir que el riesgo de recurrencia es del 50 %. Como ya mencionamos la causa de este síndrome es una deleción en el locus del gen de la elastina localizado en 7q11.23, la que se denomina submicroscópica ya que no se visualizan bien los cromosomas al microscopio, que está presente en alrededor del 95 % de los pacientes portadores de esta enfermedad. El número de genes implicados en esta pérdida no se ha determinado pero se cree que oscila entre 20 a 30 de los aproximadamente 80.000 que existen. La deleción se produce casi siempre durante la meiosis que da origen

al espermatozoide o al óvulo, esto explica el por qué de la condición no hereditaria de la afectación y el riesgo de tener otros hijos con el síndrome no es mayor que en el resto de la población.

Entre las características clínicas las peculiaridades faciales se presentan en más del 99% de los pacientes y consisten en prominencias periorbitarias, epican-to, puente nasal bajo, nariz corta con punta bulbosa, narinas antevertidas, filtrum liso y largo, boca con labios gruesos siempre abierta o entreabierta, orejas ovaladas, micrognatia, todo lo cual da la típica “facies de duende”, como el caso de nuestro paciente. Los signos que con mayor precisión ayudan en el diagnóstico son la prominencia de la región periorbitaria, el filtrum largo y la presencia de cardiopatía congénita, en cuanto a esta última característica la que con mayor frecuencia se presenta es la estenosis aórtica supra valvular en un 75% de los casos, pero también se presentan estenosis pulmonar, estenosis aórtica, estenosis de arterias pulmonares periféricas y renales.

Las manifestaciones neurológicas se caracterizan por el retraso mental moderado, situando la mayoría de los expertos de niños afectados el coeficiente intelectual entre 40 y 80, con tendencia a disminuir conforme pasan los años, existe asimismo importantes dificultades visuo-espaciales y de la coordinación motriz fina y gruesa, por lo que presentan dificultades para sentarse, caminar, y tareas como cortar con tijeras, sujetar un lápiz, etc. pueden ser particularmente difíciles. Todo esto contrasta con la facilidad de la adquisición del lenguaje, aunque algunas publicaciones hablan de retraso en la adquisición del mismo en los primeros años de la infancia para luego ser una de las áreas más fuertes, se presenta al parecer una habilidad musical mayor que otras capacidades generales, esto último aparentemente producto de hiperacusia.

También se presenta déficit de atención con o sin hiperactividad, trastornos del comportamiento, asimismo falta de progresión de talla y ganancia de peso, sin que esto tenga relación aparente con la

afectación cardíaca, hipercalcemia, hipotonía muscular, alteraciones renales, vasculares, oftalmológicas como la miopía, el estrabismo, alteraciones musculares, esqueléticas, de la piel y tejido conectivo presentan arrugas tempranas, canas prematuras.

Para el diagnóstico es necesaria la sospecha clínica que dada las características físicas deja pocas dudas, y se confirma por medio de la hibridación fluorescente in situ (FISH) que demuestra la alteración genética, que puede ser leve a severa, y por lo tanto se observan diferencias en la intensidad de la enfermedad.

Al ser un trastorno genético no existe un tratamiento específico, el manejo y la conducta dependen de los trastornos presentes, así la hipercalcemia si se presenta debe ser tratada, le estenosis valvular puede requerir sólo tratamiento médico y dependerá de su severidad, la fisioterapia ayuda a aquellos que presentan rigidez articular. También existen terapias del lenguaje y del desarrollo.

Referencias

1. Aravena T, Castillo S, Carrasco X, Lema I, López J, Rojas J. y col. Síndrome de Williams; estudio clínico, citogenético, neurofisiológico y neuroanatómico. *Rev Med Chile* 2002;130:632-7.
2. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual S, Moreno F, García L, Gracia R, Navarro M. Síndrome de Williams Beuren; presentación de 82 casos. *An Pediatr (Barc)* 2004;60:530-6.
3. Herreros M, Ascurra M, Franco R. El síndrome de Williams Beuren; reporte de 3 casos. *Mem Inst Investig Cien Salud/ publicación periódica en línea / 2007 / Fecha de consulta 2008 sept 06/; 3: 4 pantallas. Disponible en www.icss.un.py*
4. Fernández C. Un caso de síndrome de Williams Beuren o facies de gnomo. *Rev Col Psiqu* 2005;34:435-40.
5. Rossi N, Morett M, Ferrerira F, Giacheti C. Genética e linguagem na síndrome de Williams Beuren: uma condição neurocognitiva peculiar. *Revista Atualização Científica* 2004;18:331-8.
6. García Norell C, Rigau E, Artigas J, García C, Estévez A. Síndrome de Williams: Memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoespaciales. *Rev Neurol* 2003;37: 826-30.