

EP-255 - (1JDP-10205) - HIPERTENSÃO ARTERIAL NO SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN

Marta Novo¹; Marília Loureiro²; Liliana Rocha²; Conceição Mota²

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade de Faro; 2 - Centro Materno Infantil do Norte

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: O Síndrome de Williams-Beuren (SWB) é uma doença genética multissistémica, causada pela deleção hemizigótica no cromossoma 7q11.23 e em metade dos casos apresentam hipertensão arterial em idade pediátrica. Descrição de Caso: Criança de 8 anos, com SWB, em seguimento multidisciplinar, de Cardiologia Pediátrica por estenose supravulvar pulmonar ligeira, estenose supraaórtica ligeira e insuficiência mitral ligeira; de Desenvolvimento por perturbação hiperactividade e défice de atenção (PHDA) e de Nefrologia Pediátrica para vigilância regular por risco aumentado de hipertensão arterial. Normotenso até aos 8 anos, altura em que apresenta valores tensionais persistentemente elevados ($P > 95$). Dos exames complementares de diagnóstico realizados destaca-se MAPA com evidência de HTA sistólica diurna e nocturna grau I e ecografia renal com estudo doppler sem sinais de estenose da artéria renal. Analiticamente apresentava função renal e tiroideia sem alterações, ausência de hipercalcémia, de hipercalciúria e de proteinúria. Após exclusão de causas orgânicas, decidiu-se suspender metilfenidato, que realizava há mais de um ano, com melhoria da pressão arterial. Fez MAPA de controlo, sem evidência de HTA, mas com valores tensionais no limite superior da normalidade. Conclusão: A HTA é uma das expressões fenotípicas da SBW, e em 50% dos casos é devido a estenose da artéria renal, contudo é importante na abordagem da HTA excluir todas as causas secundárias, não esquecendo a administração de fármacos.

Palavras-chave : Hipertensão arterial, Síndrome de Williams-Beuren, Investigação, Fármacos