

EP-299 - (1JDP-9978) - SÍNDROME DE WILLIAMS: DO DIAGNÓSTICO AO SEGUIMENTO NUM HOSPITAL NÍVEL II, A PROPÓSITO DE UMA SÉRIE DE CASOS

Ana Isabel Foles²; Anaísa Afonso²; Inês Ferreira²; Ana Cristina Figueiredo²; Manuela Gaspar²; Graça Nogueira¹

1 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Cruz; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal, E.P.E.

Introdução e Objectivos

A Síndrome de Williams é uma doença genética multissistémica causada por uma microdeleção no cromossoma 7q11.23. A sua prevalência em Portugal é desconhecida, estando a população portuguesa pouco caracterizada. Este trabalho tem como objetivo caracterizar as manifestações clínicas e a adequação do seguimento.

Metodologia

Análise retrospectiva de 3 casos de Síndrome de Williams em idade pediátrica, seguidos num Hospital Nível II entre 2006 e 2020.

Resultados

Os doentes, com idades entre 9 e 14 anos, foram diagnosticados entre os 18 meses e 6 anos, após suspeita clínica pelo fácies característico e atraso no desenvolvimento psicomotor (ADPM). Em todos os casos o diagnóstico foi confirmado por citogenética molecular.

Todos apresentaram ADPM grave e dificuldades de aprendizagem acentuadas, mesmo com acesso a múltiplos apoios educativos. Todos realizaram terapia da fala. Dois doentes foram descritos como sociáveis. Em nenhum se realizou estudo de perfil cognitivo.

Todos os doentes são seguidos em consulta de Cardiologia Pediátrica, apresentando individualmente estenose aórtica supra-avalvular, estenose dos ramos da artéria pulmonar e ligeira dilatação da raiz da aorta. Todos foram seguidos em consulta de Oftalmologia por estrabismo e/ou erros de refração. Nenhum dos doentes apresentou dificuldade alimentar, má progressão ponderal, hipercalcémia, patologia endócrina, renal ou otorrinolaringológica.

Conclusões

Os resultados obtidos são concordantes com o conhecimento actual, tendo sido realizado um seguimento médico multidisciplinar.

Este trabalho visa alertar para o papel central do pediatra na área de desenvolvimento. Desde a suspeita diagnóstica ao seguimento, é importante conhecer a história natural da doença de forma a antecipar problemas médicos e a apoiar a família.

Palavras-chave : Síndrome de Williams, Síndrome de Williams-Beuren, desenvolvimento