



## SÍNDROME DE WILLIAMS

*Yolanda Fernandes Malta; Lais Maia Cezar; Leonardo Cambraia;  
Glenda Alves Pereira de Oliveira; Rafaela Nasraui Calçada;  
Rafaela Vieira Canettieri; Camila Molina da Silva.*

UniFOA - Centro Universitário de Volta Redonda.

**Introdução:** A Síndrome de Williams-Beuren (SWB), primeiramente descrita em 1961, é um distúrbio genético multissistêmico, com incidência entre 1:20.000 a 1:50.000 nascidos vivos. Essa doença apresenta caráter esporádico, porém há relatos de casos familiares de herança autossômica dominante. Acomete ambos os sexos em igual proporção, logo ao nascimento. Clinicamente, é caracterizada por múltiplas anomalias, neonatos com história de déficit pômdero-estatural, choro frequente, insônias e constipação intestinal associado a prolapso retal. O diagnóstico da SWB é realizado através do quadro clínico e confirmado pelo teste de FISH (Fluorescence in situ Hybridization). Essa síndrome é causada por uma microdeleção do cromossomo 7q11.23 que inclui o gene da elastina, entretanto genes adjacentes podem estar alterados, também, denominado um distúrbio de deleção de genes contíguos.

**Objetivo:** Descrever a Síndrome de Williams-Beuren, em seus aspectos clínicos, genéticos e diagnósticos.

**Metodologia:** Levantamento bibliográfico através do Pubmed, Scielo, Medline, Medstudent.

**Discussão:** Também conhecida como Síndrome de Williams-Beuren (SWB), em 1993, Ewart atribuiu sua etiologia a uma microdeleção dos genes contíguos no braço longo do cromossomo 7q11.23, onde 99% dos indivíduos com SW têm haploinsuficiência em 7q11, levando à perda do gene que codifica elastina. Sua ocorrência é esporádica na grande maioria das famílias, ou seja, ambos os pais são normais, apresentando um risco de recorrência de apenas 5%. Os indivíduos que possuem microdeleção na região crítica para SWB têm 50% de chance de transmitir a deleção para cada membro de sua prole. O diagnóstico clínico normalmente é realizado ainda na infância, quando os aspectos clínicos se tornam evidentes, sendo suficientes para fechar o diagnóstico. O método de FISH serve como confirmação

diagnóstica, encontrando pelo menos um dos marcadores em 90-95% nos casos clinicamente diagnosticados. O fenótipo dos pacientes portadores inclui características como: dismorfias faciais típicas; anormalidades cardiovasculares, destacando-se estenose aórtica supravalvular; alterações urinárias e gastrointestinais; perfil cognitivo e de personalidade ímpar; baixa estatura; retardo mental; anormalidades musculoesqueléticas; hipercalcemia idiopática; baixo peso ao nascer; puberdade antecipada e não precoce; além de anormalidades dentárias. Não existe tratamento e cura para a SW, pois é uma patologia com distúrbios multissistêmicos ocasionados por uma alteração cromossômica de microdeleção do cromossomo 7q11.23.

**Conclusão:** A SW é uma patologia com distúrbios multissistêmicos ocasionados por uma alteração cromossômica, portanto não há cura nem tratamento para tal. No entanto, é muito importante a identificação precoce por meio de análises cromossômicas logo na primeira infância, pois a prevenção e o tratamento de complicações terá fundamental influência no desenvolvimento cognitivo, comportamental, motor e na prevenção de doenças.

**Palavras-chave:** Síndrome de Williams-Beuren; síndrome de Williams; diagnóstico síndrome de Williams; FISH.

## REFERÊNCIAS

BORG, I.; DELHANTY, J.; BARAITSER, M., Detections of hemizigosity at the elastin locus by FISH analysis as a diagnostic test in both classical and atypical cases of Williams Syndrome. **Journal of Medical Genetics**, v. 32, n. 9, p. 692-696, 1995.

ROSSI, N. F.; FERREIRA, M. D.; GIACHETI, M. C. Genética e linguagem na síndrome de Williams-Beuren: uma condição neuro-cognitiva peculiar. **Pró-Fono Revista de atualização Científica**. Barueri, vol.18, n.3, Sept./Dec. 2006. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pd/rsdf/fv12n1.01.pdf>>. Acesso em: 19 fev. 2014.

SUGAYAMA, S. M. M. *et al.* William Syndrome: development of a new scoring system for clinical diagnosis. **Clinics**, v. 62, n. 2, p. 159-166.

TEIXEIRA, L. **Síndrome de Williams**: texto de apoio ao curso de especialização em atividade física adaptada e saúde. 2010.

[yolanda.malta@hotmail.com](mailto:yolanda.malta@hotmail.com)