



SINDROME DE WILLIAMS E A QUESTÃO CROMOSSOMICA E FENÓTIPO

Autor(es)

Maria Clara Da Silva Goersch

Eduardo Leite Rodrigues

Francisca Miranda De Sousa

Janaina Santana Neves Jose Rocha

André Fernando Alves Araujo

Elizangela Gomes Sarmento

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE BRASÍLIA



Introdução

A síndrome de Williams-Berauen (SWB) foi descrita pela primeira vez em 1961 pelo médico John Cyprian Phipps Williams, na Nova Zelândia, que analisou quatro pacientes sem relação familiar que apresentavam estenose aórtica supravalvar, deficiência intelectual e características faciais síndromicas semelhantes entre si. Em 1962, Alois J. Berauen, um cardilogista pediátrico alemão, relatou de forma isolada outros quatro pacientes com as mesmas características descrita por Williams. Dessa forma, deu-se o nome ao distúrbio genético de Síndrome de Williams-Beuren. (ROSSI, MORETTI FERREIRA, GIACHETI, 2006; WAXLER, LEVINE, POBER, 2009).

A síndrome de Williams é uma desordem genética que ocorre por uma deleção hemizigótica de 1.5Mb na região cromossômica 7q11.23 e talvez por ser rara frequentemente não é diagnosticada.

Objetivo

O objetivo desta pesquisa foi investigar na literatura científica as principais repercussões do tema

Material e Métodos

Este estudo foi realizado com base em pesquisa bibliográfica. Utilizamos artigos científicos pesquisados através das palavras-chave: Síndrome de Williams, Fenótipo, Williams-Beuren, deleção cromossômica 7q11.23. Os artigos foram acessados nas bases

de dados eletrônicos: Lilacs, Scielo, Capes e Pubmed. Realizamos revisões de literatura em periódicos de língua portuguesa publicados a partir de 2009 que se relacionavam com a temática

Resultados e Discussão

Dos 70 artigos científicos analisados, 15 atenderam aos critérios de inclusão, destacando a relevância do tema. As publicações selecionadas apontaram para um desenvolvimento da criança afetada com a síndrome com habilidades específicas muita aguçadas como a memória auditiva e a sensibilidade musical. Os exames laboratoriais auxiliam na confirmação do diagnóstico. A síndrome não tem cura, mas há alguns tratamentos



Anhanguera



específicos de acordo com os comprometimentos apresentados pelo paciente, sendo o acompanhamento multidisciplinar indispensável para uma boa condição de saúde e aumento da expectativa e qualidade de vida do paciente. (XIA et al., 2019; KIMURA et al., 2020)

Conclusão

Pacientes com a síndrome de Williams-Beuren apresentam crescimento pré-natal lento e o pós-natal é cerca de 75% abaixo do normal, confirmando à essas crianças uma estatura baixa, acentuada pelas limitações articulares progressivas, como contratura na região dos tornozelos, joelhos e quadris, bem como cifose e lordose (JONES, 1998). Possuem baixo peso na infância devido aos problemas no sistema gastrointestinal e consequentemente, dificuldades na digestão e absorção. (JONES, 1998; WAXLER, LEVINE, POBER, 2009).

Referências

SERRANO, Juarez. Diferenças entre genótipos e fenótipos neuropsicológicos em pacientes com Síndrome de Williams. XII Congresso de Pós-Graduação em Psicol. UNAM_2018. Disponível em:<https://cuved.unam.mx/divugacion/index.php/CPMDP/XIICPPUNAM2018/paper/view/288>. Acesso em: 13 mai. de 2024

TOPAZIO, Bianca Arcaro; Aspectos Clínicos e Genéticos da Síndrome de Williams – Beuren: Revisão da literatura. Salvador / BA 2013 . Universidade Federal da Bahia chromeextension://efaidnbmnnibpcapcglclefindmkaj/https://repositorio.ufba.br/bitstream/ri/12602/1/Monografia%20SWB%20-%20FINAL.pdf

ROSSI, N.F. Perfil comunicativo dos indivíduos com a síndrome de Williams-Beruren (dissertação). Botucatu: Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências, 2005.

SOUZA, D. H. Estudo citogenético da região 7q11.23 a síndrome de Williams-Beruren (dissertação). Programa de pós-graduação em Medicina de Botucatu Universidade Estadual Paulista, 2003.

