

MUCHOS SÍNTOMAS DISTINTOS A VECES SON UN ÚNICO DIAGNÓSTICO. SÍNDROME DE WILLIAMS A PROPÓSITO DE UN CASO.



Velasco Guijarro, Olga. Peralta Ibáñez, M Luz. Pediatría. CS. Huerta de los Frailes. Leganés. MADRID.

Relatamos el caso de **ABG, varón de dos años** al que llevamos siguiendo en la consulta de Atención Primaria desde su nacimiento.

Gestación por inseminación: donante.
RNT (37+4). PRN: 2.370. LRN: 46 cm

Al nacimiento ya presentó un **fenotipo peculiar**:

- edema palpebral,
- retrognatia,
- pabellones auriculares de implantación posterior,
- mamilas separadas,

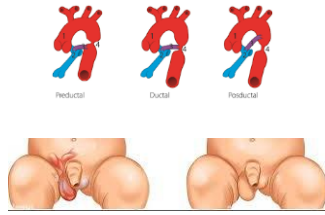


Se le realiza un cariotipo con determinación **46XY**.

1er ingreso al mes de vida por **bronquiolitis**, durante el ingreso se objetiva un **soplo cardiaco** con diagnóstico de **Aceleración aórtica** sin datos de **Coartación Aórtica**.

Sintomatología **digestiva**:

- ERGE,
- hernia inguinal,
- IPLV no IgE mediada,
- fallo de medro.



Sintomatología **neuroológica**:

Retraso psicomotor,

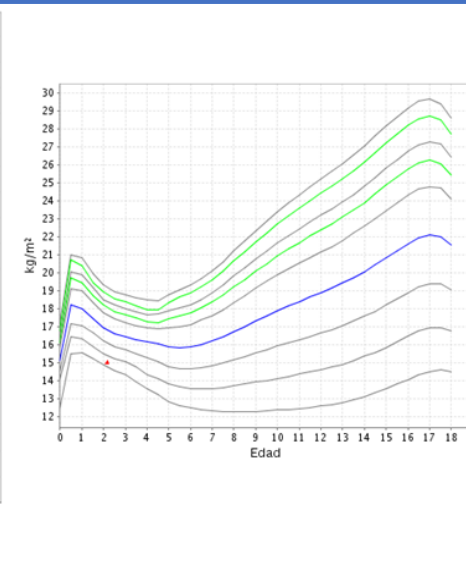
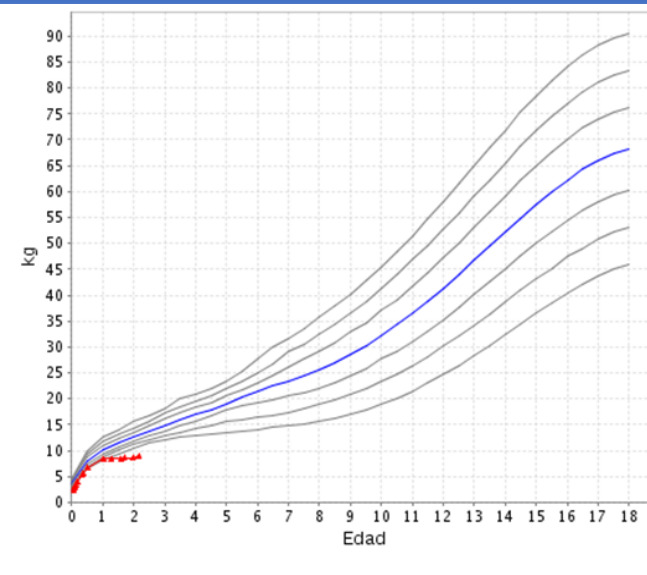
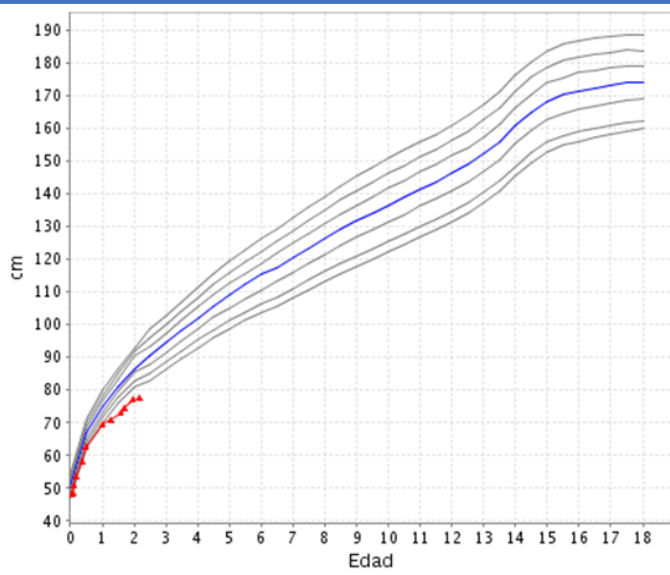
Retraso ponderoestatural que nos hace pensar en un

- **Trastorno de neurodesarrollo** con base genética por lo que se deriva para **valoración a neurología** y solicitud de ampliación del estudio genético:
- Paciente con hipotonía, acortamiento de quintos dedos y fenotipo peculiar con una **delección patogénica en la citobanda 7q11.23**:



Fecha	Episodio	CIAP
30/10/2023	GASTROENTERITIS INFECCIOSA INESPECÍFICA (GEA)	D73
08/06/2023	OTITIS MEDIA AGUDA SUPURATIVA	H71
06/06/2023	VIAJE A PAÍSES TROPICALES / ENDÉMICOS	A23
15/05/2023	FIEBRE	A03
22/03/2023	LARINGITIS	R77
21/02/2023	ANEMIA FERROPÉNICA	B80
30/01/2023	GASTROENTERITIS INFECCIOSA INESPECÍFICA (GEA)	D73
01/06/2022	POSIBLE ERGE	D84
21/02/2022	SANGRE FRESCA EN HECES. POSIBLE INTOLERANCIA PLV NO IGE MEDIADA	D16
03/02/2022	HERNIA INGUINAL DERECHA. HERNIORRAFIA	D89
11/01/2022	SOPLO CARDIACO. ACELERACIÓN AÓRTICA SIN DATOS DE COARTACIÓN CIR. TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO CON ALGUNAS ALTERACIONES FENOTÍPICAS. RETRASO PONDEROESTADURAL. SÍNDROME DE WILLIAMS	K81
14/11/2021		P24

Hospital	Centro	Servicio	Ámbito
H. UNIV. 12 DE OCTUBRE	H. UNIV. 12 DE OCTUBRE	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Genética	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS
H. UNIV. DE GETAFE	H. UNIV. DE GETAFE	Urgencias	URGENCIAS
H. UNIV. DE GETAFE	H. UNIV. DE GETAFE	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Oftalmología	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Otorrinolaringología	CIRUGÍA AMBULATORIA
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Otorrinolaringología	QUIROFANOS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Genética	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Genética	CONSULTAS EXTERNAS
H. UNIV. DE GETAFE	H. UNIV. DE GETAFE	Urgencias	URGENCIAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Rehabilitación	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS
HOSPITAL REY JUAN CARLOS	HOSPITAL REY JUAN CARLOS	Pediatría	CONSULTAS EXTERNAS



Seguimiento compartido AP

Neurología

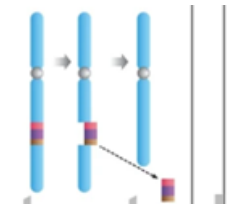
Endocrinología

Cardiología,

Oftalmología

Síndrome de Williams: trastorno multisistémico del neurodesarrollo

- Autosómico dominante poco común (OMIM #194150)
- Apariencia facial característica,
- Anomalías cardíacas (estenosis aórtica supra-avalvular),
- Trastorno cognitivo, del desarrollo y del tejido conectivo (laxitud articular).
- La dismorfia facial se caracteriza por frente amplia, estrechamiento bitemporal, plenitud periorbitaria, patrón estrellado del iris, nariz corta y con la punta elevada, filtrum largo, boca ancha, labios gruesos y leve micrognatia.
- Talla baja armónica, poco incremento ponderal los 2 primeros años,
- Hipotonía y laxitud articular.
- Retraso del desarrollo psicomotor,
- Estenosis pulmonar valvular leve.



La ocurrencia del Sd de Williams es esporádica, NO suele ser heredada de un progenitor, ocurre de novo en la casi totalidad de los casos.

La recurrencia de Sd de Williams para futuros hijos no está aumentada.
Presente al nacer con **una** prevalencia de 1 en 7.500 y afecta por igual a niños y niñas.
Los niños con SW se caracterizan por facies dismórfica (100%), enfermedad cardiovascular (80%; más comúnmente estenosis aórtica supra-avalvular), discapacidad intelectual (75%), un perfil cognitivo característico (90%) e hipercalcemia idiopática (15% a 45%).



La labor fundamental del pediatra de atención Primaria es el conocimiento de las manifestaciones clínicas y la historia natural del SW para anticipar problemas médicos y acompañar y educar a la familia.

Bibliografía: Morris CA, Braddock SR; COUNCIL ON GENETICS. Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome. Pediatrics. 2020 Feb;145(2): e20193761. doi: 10.1542/peds.2019-3761. Epub 2020 Jan 21. PMID: 31964759.