

# SINDROME DE WILLIAMS

Dr. Josep Artigas

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

## Diagnóstico

El 99% de los individuos con el diagnóstico de SW tienen una delección genética contigua a la región crítica del SW (chromosomal locus 7q11) incluyendo el gen *ELN* el cual puede ser detectado usando “fluorescent in situ hybridization” (FISH).  
Prevalencia: 1/20,000.

---

---

---

---

---

---

---

## Síntomas

- Retardo mental
- Perfil cognitivo
- Perfil conductual
- Características faciales
- Enfermedad cardiovascular
- Anomalías del tejido conectivo
- Alteraciones endocrinológicas y de crecimiento

---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---

## Fenotipo conductual

- Hipersociable. Ausencia de miedo a los extraños
- Carácter amistoso, charlatán
- Problemas de atención
- Ansiedad
- Perserveración
- Dificultades para dormir
- Prefiere los adultos a sus compañeros
- Aprensivo a las nuevas ideas / Resistencia al cambio
- Le gusta coleccionar pequeños objetos
- Sensible a los sentimientos de los otros.

---

---

---

---

---

---

---

---

## Fenotipo cognitivo

- Buena memoria para lugares y personas
- Buena memoria auditiva (nombres, letras de canciones)
- Poca capacidad de atención
- Poca habilidad para la motricidad fina (escritura, recortar)
- CI verbal > CI manipulativo
- Buena lectura
- Dificultades viso-espaciales
- Dificultades de aprendizaje de ligeras a severas.
- Expresiones poéticas, buenos contadores de cuentos e historias
- Dificultades para escribir, dibujar y matemáticas

---

---

---

---

---

---

---

---

## Primeros años

- Dificultades de alimentación
  - Reflujo gastroesofágico
  - Dificultades de succión y deglución
  - Aversión a texturas
  - Vómitos
- Cólicos prolongados
- Constipación
- Hipercalcemia idiopática, 15%
- Estrabismo
- Otitis crónica
- Prolapso rectal
- Hernia inguinal
- Enfermedad cardiovascular
  - Estenosis pulmonar periférica
  - Estenosis valvular supraórtica
- Hipotonía
- Articulaciones hiperextensibles
- Retardo en la marcha: 24 meses
- Retardo en el lenguaje
- Dificultades en la motricidad fina

---

---

---

---

---

---

---

---

## Enfermedad cardiovascular

- Arteriopatía de la elastina
- Puede afectar cualquier arteria
- La más común es la estenosis aórtica supraavalvular
- Si no se trata
  - Hipertrofia cardíaca izquierda
  - Insuficiencia cardíaca
  - Estenosis coronaria
  - En algún caso muerte súbita
- Hipertensión en adolescentes y adultos
- Prolapso de la válvula mitral
- Dolor abdominal por estenosis de las arterias mesentéricas

---

---

---

---

---

---

---

---

### Anomalías del tejido conectivo

- Miopía
- Estrabismo
- Otitis media crónica
- Defensa sensorial: auditiva y táctil
- Dificultades con las texturas
- Problemas dentales
  - Microdontia,
  - Hipoplasia dental
  - Maloclusión
- Dolor abdominal crónico
  - Reflujo GE, hernia hiatal, úlcera péptica, coledolitiasis, diverticulitis, estreñimiento crónico y somatización de la ansiedad
- Polaquiuria y enuresis
- Nefrocalcinosis
- Infecciones urinarias

---

---

---

---

---

---

---

---

### Consejo Genético

- Autosómico dominante
- La mayoría de casos son *de novo*, pero ocasionalmente se observa transmisión padre-hijo
- Es posible el test Prenatal pero raramente se usa pues la mayor parte de los casos son esporádicos

---

---

---

---

---

---

---

---