

¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

Asociación Nacional de Síndrome de Williams, A.C.

Mayo de 2010
ANSWAC



www.sindromedewilliams.org.mx

¿Qué es el Síndrome de Williams-Beuren?

Contenido

Introducción	1
Historia y Descubridores	2
Características	4
Características Físicas	4
Problemas en el Desarrollo y Crecimiento	4
Dismorfología facial.....	5
Problemas músculo- esqueléticos	6
Problemas auditivos	7
Problemas visuales	7
Problemas otorrinolaringológicos	7
Problemas dentales.....	8
Envejecimiento prematuro.....	8
Otras alteraciones	8
Problemas de salud, monitoreo y cuidado	9
Problemas del corazón y los vasos sanguíneos	9
Hipercalcemia.....	10
Hernias	10
Problemas del Sistema urinario.....	11
Anomalías del aparato digestivo	12
Anormalidades del sistema endocrino	13
Notas.....	13

Introducción

Pero...en sí ¿Qué es el Síndrome de Williams? - Desde un punto de vista descriptivo, la respuesta es muy sencilla: es una condición congénita causada por la pérdida de una pequeña porción de material genético en uno de los pares del cromosoma # 7.

Es un pequeño accidente genético que se presenta durante la “meiosis” donde se pierden entre 16-30 genes de los 30,000 del esperma o del óvulo.

Esta pérdida de genes es ocasionada por una pequeña mutación espontánea (micro-supresión o deleción en el tamaño y frecuencia) del locus cromosómico 7q11.23 y este (tamaño) puede ser variable (Urban, 1996; Hockenhull, 1999; Heller, 2003) ocasionando que las personas con este síndrome presenten deficiencias cognitivas que van desde un leve retraso psicomotor hasta deficiencias mentales severas, retraso en el desarrollo, problemas músculo-esqueléticos, de percepción óptico-espacial, cardiopatías y en algunos casos se han presentado elevados niveles de calcio en la sangre entre muchas otras.

El gen que produce las alteraciones principales es el de la Elastina la cuál es una proteína que brinda elasticidad a los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales. Es una alteración poco común que algunos investigadores estiman que se presenta en 1 de cada 7500 nacimientos (WSA¹, 2008; Pérez Jurado, 2003 y Stromme et al., 2002), no tiene cura ni forma de prevenirse, y en la mayoría de los casos se presenta de manera espontánea.

Historia y Descubridores²

El Dr. J. Williams³ trabajó durante seis años en el Hospital “Greenlane” en Auckland, Nueva Zelanda, durante este tiempo notó que muchos de los niños que eran admitidos para cirugía de corazón, compartían ciertas características. Le llamó la atención el que todos ellos presentaran cierto grado de discapacidad intelectual, que manifestaran una especial fascinación por la música, un uso del lenguaje hablado muy peculiar, rasgos faciales similares, de personalidad extrovertida y muy sociable. Ante este panorama, el Dr. Williams llegó a la conclusión de que estaba frente a un Síndrome hasta entonces desconocido.

John Cyprian Phillips Williams⁴, mejor conocido como “Dr. Jack”, dio a conocer al mundo de la medicina en el año de 1961, sus descubrimientos en relación a lo que él consideraba “un nuevo síndrome”, y casi al mismo tiempo en Alemania, el Dr. Beuren (pediatra) informó de varios casos de Estenosis Supravalvular Aórtica que presentaban una sintomatología similar a la que delineaba el Dr. Williams. Beuren continuó también con sus investigaciones y en el año de 1964 demostró que aparte de las características clínicas del SW también se presentaba con frecuencia una más, esto es un estrechamiento en la arteria pulmonar (estenosis pulmonar periférica).

Sin embargo parece ser que previo al descubrimiento del Dr. Williams ya se habían detectado algunas de las características de esta condición. En el año de 1842 el Dr. Chevers describía a la “Estenosis supravalvular Aórtica” como “una rara causa familiar que obstruye el paso de la corriente sanguínea del tracto izquierdo” (Bellugi, 2006). En el año de 1952 el Dr. Guido Fanconi⁵ delinea en la publicación “*Helvética pediátrica acta, Basel*”, lo que se considera como la primera descripción de una persona con SW, presenta a un paciente con rasgos faciales atípicos, con altos niveles de calcio de causa desconocida, así como la presencia de un estrechamiento en la arteria ascendente (hoy conocidas como Hipercalcemia Ideopática y Estenosis Supravalvular Aórtica, respectivamente). A pesar de la observación hecha por el Dr. Fanconi, no hubo ninguna trascendencia, no se delineó como un síndrome, ni se establecieron las características propias

¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

durante los siguientes 10 años, hasta que el Dr. Williams lo perfila como un síndrome y lo hace público a la comunidad médica como ya lo mencionamos anteriormente.

Años posteriores otros doctores identificaron otras características presentes en los pacientes con SW como: problemas de aprendizaje, digestivos, desarrollo, de sueño entre otros y a partir de entonces se han hecho muchos estudios tratando de entender esta condición, con el fin no sólo de ayudar a las personas con Síndrome de Williams y a sus familias a llevar una mejor vida, sino también a personas con otras condiciones genéticas como el autismo y el síndrome de Down entre otros padecimientos de salud mental y física.

A pesar de que este síndrome se dio a conocer a principios de los 60's poco se sabía al respecto y se mantuvo olvidado durante treinta años, pero fue hasta los años 80's que un pequeño grupo de investigadores en el entonces naciente campo de la neurociencia y el conocimiento, empezaron a realizar trabajos de investigación sobre este síndrome, siendo una de las pioneras la Dra. Ursula Bellugi⁶, a quién le llamó la atención la capacidad y fortalezas lingüísticas de las personas con SW a pesar de los serios problemas cognitivos que estos presentaban.

"I didn't have to talk to them long to realize something special was going on. Here they had these great cognitive deficits. Yet they spoke with the most ardent and delightful animation and color⁷."
(Bellugi, 1990)

Las investigaciones continuaron y finalmente en el año de 1993 se descubrió la causa de este desorden "Una pequeña pérdida de material genético en uno de los pares del cromosoma No. 7" y por lo tanto el Síndrome de Williams fue clasificado oficialmente como un "Desorden Genético" (Mervis et al., 1999).

Sin embargo fue hasta el año de 1998 y gracias a la difusión que se hizo de este síndrome a través de un programa televisivo llamado "Don't Be Shy, Mr. Sacks" donde se entrevistó a una persona con este padecimiento y a un investigador del mismo, que hubo un incremento en la atención e interés por parte de asociaciones civiles del Reino Unido y de los Estados Unidos, así como de investigadores de importantes Universidades y centros de investigación científica, para estudiar más a fondo las causas, incidencia, factores de riesgo, y del manejo de las personas afectadas con el mismo. En últimos años, el Síndrome de Williams se ha convertido en uno de los tópicos más fuertemente investigado ya que cada día más y más científicos encuentran en él una pista fundamental para el entendimiento de impulsos y tensiones que modelan el comportamiento social y por sus características tan particulares, los investigadores encuentran en el SW importante información para el proyecto del Genoma Humano.

El Síndrome de Williams, Síndrome del Gen Contiguo, Hipercalcemia Ideopática Infantil, o Elfin Face Syndrome, también ha sido nombrado y/o diagnosticado con los siguientes epónimos: Beuren's Syndrome⁸, Williams-Beuren Syndrome (en Europa), Fanconi⁹-Schlesinger Syndrome¹⁰, Williams-Barratt Syndrome¹¹.

Características

De acuerdo a sus características, el Síndrome de Williams está catalogado dentro de los síndromes Dismórfico-encefalopático con un perfil neurodismórfico que considera 4 áreas: la de desarrollo, la cognitiva, del lenguaje auditiva y visoespacial principalmente, su incidencia es mayor en varones que en mujeres (*Sadler, 2001; Bruno, 2003*), y algunas de sus características se presentan con mayor o menor frecuencia en relación a las características propias de cada individuo y según la raza a la que pertenece.

Para el Síndrome de Williams no existe un tratamiento de curación específico, el enfoque terapéutico debe ser multidisciplinario debido a la variedad de sintomatología que este síndrome incluye.

Características Físicas

Son muchas las características físicas que se toman como base para suponer que un bebé o un niño tienen Síndrome de Williams. Hasta cierto punto algunas de ellas se pueden presentar en la población en general, por lo que en el caso de que el médico sospeche de la presencia del síndrome, debe realizar lo más pronto posible un cariotipo para confirmar o descartar su diagnóstico.

Presentan:

- Problemas en el desarrollo y de crecimiento
- Dismorfología facial
- Problemas músculo esqueléticos
- Problemas auditivos
- Problemas visuales
- Problemas otorrinolaringológicos
- Problemas dentales
- Envejecimiento prematuro
- Problemas del corazón y vasculares
- Hipertensión arterial
- Hipercalcemia
- Hernias
- Problemas del sistema urinario
- Problemas del aparato digestivo
- Retraso intelectual

Problemas en el Desarrollo y Crecimiento

- **Bajo peso al nacer.**- (peso por debajo de los 3kgs¹²) incluso dentro del útero se caracterizan por ser bebés pequeños.
- **Problemas de alimentación.**- Muchos niños, especialmente los recién nacidos tienen problemas en la alimentación, presentan dificultades para chupar, masticar y tragar. Estos problemas han sido asociados con un tono muscular disminuido, un reflejo de

¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

arcada incrementado, dificultad para chupar y tragar, defensividad táctil, etcétera. Las dificultades en la alimentación tienden a solucionarse a medida que los niños crecen. (AWSE, 2007, Orlee 2007).

- Algunos de los problemas alimenticios pueden ser por presencia de altos niveles de calcio si este es el caso, se debe poner al bebé en una dieta baja en calcio y vitamina D.
- Se recomienda consultar a un terapeuta del lenguaje o físico para que establezca un programa de ejercicios enfocado al desarrollo de la acción de masticar, tragar y chupar.
- **Crecimiento somático lento.**- Este crecimiento es especialmente notorio durante los primeros años de vida. La pubertad, suele presentarse de forma temprana (*Partsch et al., 2002*) aunque es raro que se presente como una verdadera pubertad precoz, así mismo no se han encontrado diferencias de talla entre los niños con Síndrome de Williams-Beuren que mostraban cardiopatía y los que no la tenían (*Morris et al., 1988 y Pankau, 1992.*)
- **Retraso motor.**- La marcha se desarrolla después de los dos años. Las terapias físicas y de estimulación temprana son siempre recomendables.
- **Talla pequeña.**- Según datos obtenidos de los trabajos de investigación realizados por la Dra. Rosas Zúñiga¹³, el 64% de las personas con SW que participaron en el estudio(11), el 64% presentó una talla al nacer menor a 0.50 cms. y de acuerdo a resultados de investigación realizados por los doctores, Pankau, Partsch, y sus colegas en 1992, la talla máxima para los hombres es de 1.65cm. y para las mujeres de 1.55 cm.

Dismorfología facial

A continuación se presenta un listado de características faciales las cuales pueden ser difíciles de reconocer en las primeras semanas o meses de vida:

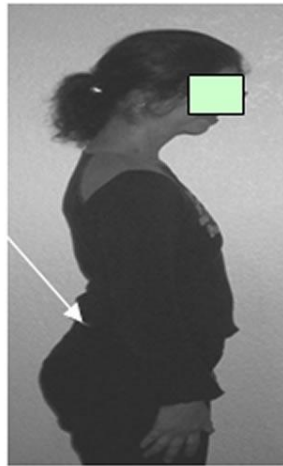
- Microcefalia (cabeza pequeña) en 1/3 de los pacientes (*Pankau, 1994*) y frente estrecha
- Pliegues epicantales en niños.- Es decir, piel del párpado superior (que se extiende desde la nariz hasta el lado interno de la ceja) que cubre el ángulo interno o canto del ojo
- Hipertelorismo.- Espacio amplio entre los ojos, existe una distancia entre los ojos mayor que la habitual
- Iris con patrón estrellado¹⁴ en ojos azules y verdes
- Región periorbital prominente (Párpados abultados)
- Labios gruesos, prominentes y barbilla pequeña
- Piel suave y laxa
- Mejillas prominentes, ligeramente abultadas (en infantes),
- Boca grande con posición semiabierta
- Puente nasal hundido o plano
- Nariz pequeña con punta bulbosa o gruesa
- Adultos y adolescentes presentan cara y cuello alargados
- Philtrum largo.- Es decir área de la cara que comprende desde la base de la nariz al labio superior

¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

- Lóbulo de la oreja prominente
- Maloclusión y malformaciones dentales.- La maloclusión se refiere a cualquier grado de contacto irregular de los dientes del maxilar superior con los del maxilar inferior, lo que incluye sobremordidas, submordidas y mordidas cruzadas.
- Voz ronca o grave (hipernasalidad).- Posiblemente ocasionada por anomalías en el cordón vocal aunado a la deficiencia de la elastina vocal (*Vaux et al 2003*).

Problemas músculo- esqueléticos

- Hipotonía.- (Tono muscular bajo) se presenta en varios grados, esta condición y la laxitud de las articulaciones llevan a los niños con SW a adoptar posturas anormales a fin de mantener el equilibrio corporal. Para este problema se recomienda la fisioterapia y debe ser encaminada al desarrollo de habilidades motoras gruesas (desde bebés)
- Hiperelasticidad de las articulaciones.- con el paso de los años puede desarrollar rigidez y contracturas¹⁵ produciendo una hipertonicidad, las cuerdas del talón se van tensando gradualmente así como el tendón de la corva (Morris et al., 1988). La fisioterapia es de gran ayuda.
- Los reflejos osteotendinosos profundos suelen estar aumentados
- Alteraciones de la columna como: Lordosis y Cifosis pueden desarrollarse con los años. La



valoración ortopédica se recomienda después de los 8 años de edad, para descartar alteraciones de columna.

- Pectus excavatum (tórax excavado o sumido)
- Hombros en anteversión, desplazados hacia adelante (caídos)
- Clinodactilia. Dedo pequeño de la mano y dedo gordo del pie doblados hacia adentro (desviación del valgus)
- Uñas hipoplásicas, (malformadas: cortas, anchas)
- Hallux Valgus.- conocido coloquialmente como “juanete”
- Postura característica: rodillas semiflexionadas, hombros caídos y cierta actitud cifótica, también a fin de adquirir equilibrio y estabilidad pueden adoptar otras posturas anormales compensatorias

¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

- Cansancio.- Causado por los problemas cardiovasculares y motrices
- Motricidad.- Deficiencia motriz tanto para la coordinación fina como gruesa (*Bellugi et al, 1990*) y retraso en la adquisición de habilidades psicomotoras
- Ataxia y temblor en algunos adultos (*Pober & Szekely, 1999*)

Problemas auditivos

- Hiperacusia

Se perciben sonidos de volumen normal como muy intensos....La Dra. Rosas Zúñiga¹⁶ menciona en su trabajo de investigación: “...*algunas frecuencias de sonidos o ruidos (menor a 70 decibeles) pueden ser dolorosos y/o alarmantes para la persona...*”. La hiperacusia afecta al 95% de los niños con Síndrome de Williams (*Borse, et al., 1997*) Esta condición por lo general, mejora con la edad.

Los niños con hiperacusia encuentran difícil el que los adultos comprendan el por qué se tapan los oídos o por qué huyen o se rehúsan a asistir a alguna zona o inmueble determinado donde se produzca algún tipo de sonido que les produce dolor y que en ocasiones les llega a provocar angustia y terror.

Podemos resumir que la inusual sensibilidad a ciertos sonidos del medio ambiente es una característica psicofísica provocada por un desorden genético y que se manifiesta de formas específicas, parece que los niños con SW se dan cuenta de los sonidos antes que los demás, es una aversión a sonidos que normalmente no son considerados intolerables o repugnantes por la población en general (*Bellugi, Bihrlé, et al., 1990*).

Problemas visuales

Las siguientes alteraciones de la visión suelen presentarse con cierta frecuencia en personas con SW y deben ser evaluados por un oftalmólogo:

- Estrabismo e hiperopia.- El 50% de los individuos con SW presenta estrabismo y el otro 50% hiperopia (*Kapp et al., 1995*).
- Cataratas en algunos adultos con SW (*Pober-Cherniske et al., 2004*).

Otras alteraciones, (menos comunes):

- Opacidad bilateral de la cornea
- Miopía

Problemas otorrinolaringológicos

- Infecciones del oído medio (infancia), estas son recurrentes
- Otitis media crónica.- Estudios realizados por Gothelf y su equipo en el 2006 reportan la presencia de este padecimiento en un 50% de las personas con SW estudiadas.
- Infecciones respiratorias frecuentes
- Excesiva acumulación de cerumen en la edad adulta, (*Cherniske et al., 2004*).

Problemas dentales

Las revisiones dentales deben ser por lo menos una vez al año y en caso de alguna alteración el tratamiento y frecuencia de consultas serán de acuerdo a las recomendaciones del odontólogo, puede presentarse:

- Maloclusión¹⁷ y dientes pequeños, (*Hertzberg et al., 1994*),
- Caries¹⁸
- Espacios interdentes amplios sobre todo en niños¹⁹
- Micrognasia²⁰ (quijada pequeña)
- Hipoplasia malar²¹ (mejillas planas)
- Prognatismo²²
- Hipoplasia del esmalte²³
- Agenesia dentaria²⁴.- Un 40% de las personas con SW presenta ausencia de uno o más dientes permanentes (*Axelsson et al., 2003*)
- Higiene deficiente²⁵.- Ocasionada en algunos casos por la deficiencia en las habilidades viso-espaciales y motoras



Envejecimiento prematuro

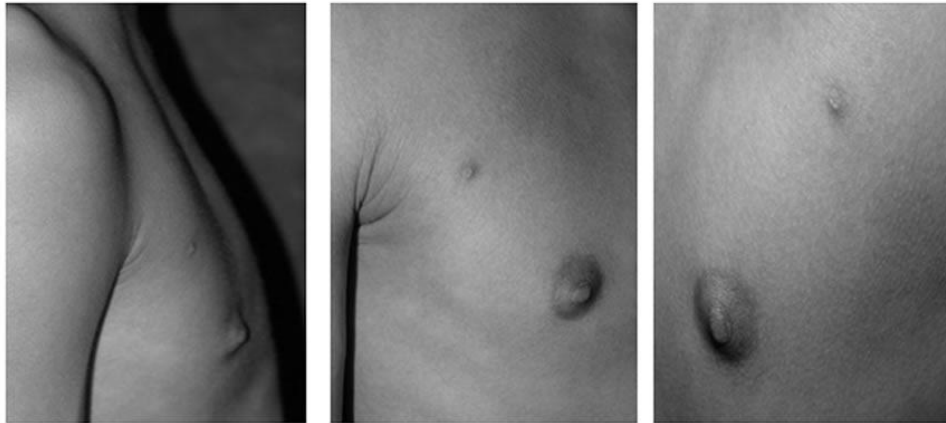
- Canas
- Arrugas
- Engrosamiento nasal
- Problemas médicos multisistémicos progresivos

Otras alteraciones

- Multitetillas.- Cuando se llegan a presentar (no siempre) pueden o no llegar a desarrollarse, Los resultados de las valoraciones clínicas en ANSWAC presentan a una chica de 26 años con dos pares de tetillas, un par desarrollado normal y una tetilla del otro par con desarrollo casi completo, otro pequeño también con dos pares de tetillas, uno de ellos con desarrollo normal para un chico de 12 años y el otro par se presenta como un pequeño esbozo de tetillas, otra chica de 15 años presenta un par normal y el otro par con

¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

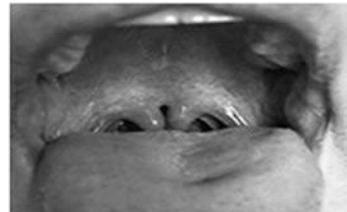
las mismas características del chico de 12 años.



- ➔ Úvula bífida.- Malformación de la úvula²⁶ cuyas dos mitades embriológicas no se han unido en la línea media. La úvula bífida aislada no tiene ningún efecto sobre el habla. (No siempre se presenta).



Foto: Dr. Manuel Bernal



Clara Simón Vázquez - 10/07/2008
Hospital Clínico de San Carlos
Madrid

Problemas de salud, monitoreo y cuidado

Existe una predisposición a una serie de problemas médicos con una notable variabilidad de los mismos en las personas con SW. Estos se pueden presentar de manera ligera o no existir en algunos casos, sin embargo pueden manifestarse de forma severa en otros. A pesar de todas las posibles complicaciones, la mayoría de las personas con SW presentan un aceptable nivel de salud y si se detectan a tiempo los problemas médicos, estos pueden ser tratados adecuadamente y por ende proporcionar una mejor calidad de vida a la persona afectada.

Problemas del corazón y los vasos sanguíneos

La mayoría de las personas con SW presentan algún tipo de problema cardiovascular y se presentan en un 80% de ellos. Las malformaciones cardíacas son más graves en los varones que en las mujeres, (Sadler, Pober, Grandinetti, Scheiber, et al., 2001). Las condiciones cardiovasculares que pueden llegar a presentarse son las siguientes:

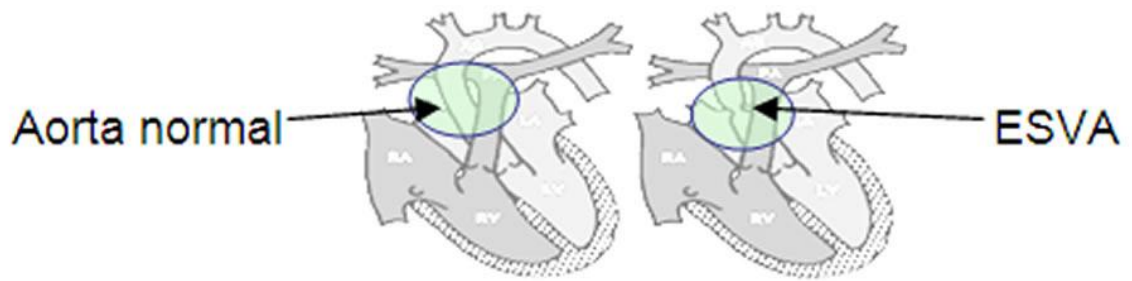
¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

➔ Estenosis

supravalvular

aórtica

(75%)



➔ Hipertensión arterial (50%)

➔ Estenosis pulmonar periférica (15%)

Así mismo pueden presentarse otras anomalías tales como: Soplos simples, defecto septal ventricular (DSV), defecto septal auricular (ADS), comunicación interventricular, bloqueo o estrechamiento de coronarias, coartación aórtica (10%), prolapso mitral (10%), desordenes de la válvula mitral, Infartos miocárdicos secundarios, muerte.

Hipercalcemia

La hipercalcemia (Niveles elevados de calcio en la sangre) puede o no estar presente; se le ha asociado al síndrome de Williams desde los primeros años de su descubrimiento, también se sabe que es transitoria y minoritaria (*Black, Bonham-Carter, 1963*).

Esta condición se puede presentar en la infancia y durar aproximadamente 5 años; puede causar una irritabilidad extrema y síntomas similares a los cólicos; o bien durante toda la vida puede existir una alteración en la forma como se metaboliza el calcio o la vitamina D. Puede ocasionar calambres, contracciones involuntarias de extremidades superiores e inferiores, y en situaciones extremas, puede llegar a presentarse alguna convulsión.

Tratamiento:

Revisar periódicamente los niveles de calcio, se debe eliminar la vitamina D y los suplementos de calcio de la dieta, debe haber un control y supervisión médica periódica, una dieta especial y estudios de laboratorio.

Hernias²⁷

La protrusión de un órgano o tejido fuera de la cavidad del cuerpo en que normalmente se sitúa se le conoce con el nombre de "hernia". Las hernias inguinales (de la ingle) y umbilicales (del ombligo) son más comunes en personas con síndrome de Williams que en la población general. Se presentan en un 50% de las personas con SW.

Tratamiento:

El médico pediatra determinará el tipo de tratamiento y debe considerar lo siguiente:

¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

- La edad del niño
- El estado general de salud y antecedentes médicos
- El tipo de hernia
- Si la hernia es reducible (puede acomodarse otra vez dentro de la cavidad abdominal o no)
- La tolerancia del paciente a determinados medicamentos, procedimientos o terapias
- Si se tratase de una hernia inguinal, entonces la intervención quirúrgica está indicada inmediatamente después de detectarla, ya que el intestino puede atorarse en el conducto inguinal, interrumpiéndose la irrigación sanguínea al intestino, provocando daño intestinal. La cirugía de una hernia inguinal, normalmente se realiza antes de que se produzca este daño.
- Las hernias umbilicales suelen cerrarse por sí solas antes de los 5 años de edad
- Cirugía si existe riesgo de encarceración²⁸ y estrangulación por el volumen del asa intestinal desplazada

Problemas del Sistema urinario

Son frecuentes en las personas con SW; se ha observado una reducida capacidad de la vejiga y las siguientes alteraciones (*Pober et al., 1993, Sammour et al., 2006*):

- **Poliuria.**-La excesiva necesidad de orinar con frecuencia (poliuria), así como la falta de control de la vejiga (Incontinencia) se vuelve muy problemática no solamente en largos paseos, sino en el trayecto de la casa a la escuela, al centro comercial, muchas veces ellos van al baño antes de salir de casa y pocos minutos después, la urgencia se vuelve a presentar, por lo que se recomienda lo siguiente:
 1. Llevar al baño al niño o niña con SW cuando lo pida, su petición es válida, realmente tiene la necesidad de orinar. Sólo hay que estar atentos de que no sea una forma de evitar realizar alguna tarea o de llamar la atención (esta situación es la menos frecuente).
 2. Conforme va creciendo la persona con SW, se le pide que aguante un poco, cuando logra ese poquito, se va aumentando paulatinamente el tiempo, también se le debe hacer saber que no hay baños en cualquier lugar, poco a poco se irá observará que sus frecuencias urinarias se irán espaciando, poco a poco se irá tomando más conciencia y control, e inclusive en la adolescencia, es común escuchar “si, tengo ganas, pero me aguanto”.
- **Enuresis.**- Esta condición es la micción involuntaria en niños mayores de 5 o 6 años de edad, puede ocurrir a cualquier hora del día o de la noche. Se presenta en un 50% de los niños con SW.
- **Enuresis nocturna** .- (mojan la cama) Esta condición pueden durar toda la niñez²⁹ en niños con SW, es posible que la causa de ello sea resultado del desarrollo lento del control de la vejiga debido al retraso en el desarrollo que sufren las personas con SW, más que a cuestiones emocionales. Por lo que se debe:
 - Evitar o limitar la ingesta de líquidos dos horas antes de acostarse

¿Qué es el Síndrome de Williams – Beuren?

- Formar el hábito de ir al baño antes de acostarse
- Cuando amanezca seco se le debe elogiar
- Despertarle durante la noche para que puedan vaciar su vejiga
- Evitar castigos
- Elogiar al niño por su comportamiento deseado y hablarle sobre el mismo, es muy importante
- Se sugiere la técnica de Condicionamiento³⁰
- ➔ **Nefrocalcinosis.**- Es una afectación renal en la cual hay un aumento de la cantidad de calcio en los riñones y oxalato o fosfato en los túbulos renales e intersticios y puede ser causada por diversos factores entre ellos: hipercalcemia.
- ➔ **Posible formación de divertículos vesicales**³¹
- ➔ **Susceptibilidad a infecciones urinarias.**
- ➔ **Malformaciones renales:** Algunos ultrasonidos fetales en neonatos con síndrome de Williams revelan un riñón displásico multicístico³² (Zaghloul, 2002).

Anomalías del aparato digestivo

Durante los primeros meses de vida los problemas gastrointestinales y de alimentación son frecuentes, por lo que pueden ocasionar retraso en el crecimiento. Es recomendable realizar valoraciones médicas periódicas para descartar o detectar anomalías gastrointestinales y darles tratamiento y seguimiento apropiado. También las personas con SW, con cierta frecuencia, se quejan de dolor abdominal (crónico) pudiendo ser las posibles causas lo siguiente:

- ➔ Reflujo gastro-esofágico (bastante común)
- ➔ Estreñimiento, puede ocasionar problemas perianales, se debe llevar una dieta especial
- ➔ Prolapso rectal³³, se presenta entre 10-15% de casos
- ➔ Hernia hiatal, produce ardores y dolor torácico
- ➔ Enfermedad celiaca asociada (solo en algunos casos). En un estudio realizado por el Dr. Giannotti y sus colegas (2001), se reportó la incidencia de este padecimiento en un 9.6% en niños con SW mientras que en la población general sólo se presenta en un 0.5%; se recomienda realizar un estudio analítico para descartar enfermedad celiaca³⁴
- ➔ Estenosis de las arterias mesentéricas (puede existir y contribuir al dolor abdominal)
- ➔ Úlcera péptica, el síntoma más común, es un dolor como si fuera una quemadura en el estómago
- ➔ Diverticulitis³⁵, la cual se incrementa en adultos y se presenta más en personas con SW, que en el resto de la población (Partsch et al., 2005)
- ➔ Colelitiasis o litiasis biliar³⁶
- ➔ Constipación crónica, estreñimiento
- ➔ Gastritis
- ➔ Somatización por ansiedad

Anormalidades del sistema endocrino

El sistema endocrino también puede llegar a verse afectado, pudiendo presentarse las siguientes condiciones:

- Tolerancia anormal a la glucosa y/o diabetes silenciosa (adolescente y adulta).-
- Hipotiroidismo.- Se ocasiona por una deficiencia en la hormona del crecimiento, es una situación en la que se produce una cantidad insuficiente de hormonas tiroideas circulantes, y es debido a un mal funcionamiento de la glándula tiroides, (la tiroides funciona por debajo de lo normal).
- Hipotiroidismo subclínico.- Es una enfermedad asintomática en la mayoría de los casos, relativamente común sobre todo en mujeres mayores de 40 años, en la que la reducción del funcionamiento de la tiroides no es tanto como para que aparezcan signos clínicos, esto es, es en el que los síntomas psiquiátricos suelen preceder a los físicos, en forma de apatía, tristeza y alteraciones del sueño. Es una alteración en la que la hormona estimulante del tiroides (TSH) se encuentra elevada y las hormonas tiroideas están dentro de la normalidad, es por lo tanto un concepto bioquímico, y dentro de él hay varios grados (*Weetman, 1997*). Existen una serie de consideraciones y hechos conocidos que justifican estudios para la detección del hipotiroidismo subclínico en su fase precoz y considerar su tratamiento (*WSA, 2002*).

Notas

¹ Williams Syndrome Association, USA

² Extracto de Tesis (2009): “Síndrome de Williams: Herramientas para docentes y padres de familia: Lic. Elizabeth Ma. E. Pérez L.

³ Dr. Williams trabajó durante 7 años con el equipo de cardiología “Brian Barran-Boyes” en Greenlane, Nueva Zelanda de 1956-1962. (King, 2003).

⁴ J. C. P. Williams, Cardiólogo, Nació en Wellington, Nueva Zelanda en 1922, se tituló en Medicina y Química en la Universidad de Sydney, Australia en el año de 1953.

⁵ Dr. Guido Fanconi, Suizo, (1892-1979), Considerado uno de los padres de la pediatría moderna fue uno de los pioneros en aplicar el método científico en la investigación de problemas clínicos.

⁶ Especialista en Neurobiología del Lenguaje, Directora del Laboratorio de Neurociencia Cognitiva en el Salk’s Institute de estudios en Biología (La Jolla, Calif.)

⁷ “No fue necesario hablar con ellos por largo tiempo para que me diera cuenta de que algo único estaba pasando. Aquí, ellos presentaban grandes deficiencias cognitivas y sin embargo ellos hablaron con el más ardiente, colorido y deliciosamente animado lenguaje” (Traducción Elizabeth Pérez)

⁸ Dr. Alois J. Beuren, cardiólogo alemán de principios del siglo XX también describe a niños con características faciales similares que compartían una misma condición cardíaca (estenosis aórtica supraventricular (1962).

⁹ Dr. Guido Fanconi , Suizo, (1892-1979), Considerado uno de los padres de la pediatría moderna , fue uno de los pioneros en aplicar el método científico en la investigación de problemas clínicos.

¹⁰ Dr. Bernard Schlesinger pediatra Británico de principios del siglo XX, fue el primero en fotografiar a niños con cardiopatías y características faciales similares.

¹¹ Sir Brian Gerald Barratt-Boyes, pionero en cirugía de corazón, desarrolló un procedimiento para colocar un “Bypass” cardiopulmonar durante la cirugía de corazón, describió a los niños con condiciones cardíacas similares y otras características (Vlietstra, s/f.), trabajó también en Greenlane y estuvo al pendiente de las investigaciones y descubrimientos de J.C.P. Williams.

¹² Dato obtenido de investigaciones realizadas en niños con SW entre los años 2003 - 2007 para: Asociación de Síndrome de Williams de España (AWSE), Williams Syndrome Foundation (WSF) en Europa, Asociación Argentina de Síndrome de Williams (AASW), Asociación Nacional de Síndrome de Williams A.C. (ANSWAC), en México.

¹³ Dra. Nora Rosas Zúñiga, Otorrinolaringóloga, médico adscrito al Hospital “20 de Noviembre” del ISSSTE (Ciudad de México), supervisó los trabajos de investigación “Características otorrinolaringológicas de los niños con diagnóstico de SW”, (2007) dentro del Megaproyecto de Nuevas Estrategias Genómicas y Proteómicas de la Salud Pública: Defectos del Nacimiento. UNAM.

¹⁴ Principalmente en individuos anglosajones con SW

¹⁵ “Las contracturas se desarrollan cuando el tejido conectivo normalmente elástico (estirable) es reemplazado por tejido no elástico de apariencia fibrosa, lo cual dificulta el estiramiento del área e impide el movimiento normal”, (Brotzman, 2005).

¹⁶ Dra. Nora Rosas Zúñiga, Otorrinolaringóloga, médico adscrito al Hospital “20 de Noviembre” del ISSSTE (Ciudad de México).

¹⁷ La maloclusión puede estar causada por una mala posición dentaria, pero también por una anomalía en el tamaño o en la posición de los huesos maxilares (maxilar superior y mandíbula) entre sí. También puede ser de causa mixta. (*Healthsystem. virginia*).

¹⁸ Las caries son grietas causadas por la descomposición generada por bacterias en la boca. Las caries se producen cuando la descomposición atraviesa el esmalte y llega hasta la cavidad interior del diente.

¹⁹ Son los espacios que existen entre diente y diente.

²⁰ Es una disminución unilateral o bilateral de la mandíbula ocasionada por deficiencia de crecimiento de los cóndilos, (*Searchmedica.es*).

²¹ Cuando los pómulos no se han desarrollado suficientemente, son aplanados o se encuentran disminuidos.

²² Consiste en una deformación de la mandíbula por el cual ésta sobresale del plano de la cara. Suele ser causado por diferentes factores, entre ellos los hereditarios o de circunstancias de la vida. EL prognatismo se produce cuando existe una desalineación entre el maxilar y la mandíbula, al cerrar la boca, las piezas dentales no encajan bien. Este problema causa dificultad para hablar, morder y masticar.

²³ La hipoplasia (del griego υπο, por debajo de y πλασις (plasis), desarrollo/formación) es el nombre que recibe el desarrollo incompleto o detenido de un órgano o parte de este, se refiere a un número inadecuado de células o que están en cantidades por debajo de lo normal. Es una alteración que impide que un órgano, o un tejido, llegue a su completa formación.

²⁴ Es una anomalía de número caracterizada por la ausencia congénita de dientes temporales y/o permanentes.

²⁵ Por el deficiente control muscular las personas con SW no alcanzan a cepillarse correctamente las estructuras dentarias posteriores tanto palatinas como vestibulares.

²⁶ Campanilla o gatillo; pequeña masa carnosa que pende del velo del paladar, encima de la raíz de la lengua.

²⁷ Puede ser el resultado del debilitamiento del tejido de soporte, por trastornos del desarrollo (congénito). Pueden desarrollarse en la pared abdominal alrededor una incisión previa (hernia incisional), en la ingle (hernia inguinal o hernia femoral). La hernia inguinal es más común en los niños y se deben a un cierre incompleto de los tejidos en la ingle o alrededor del ombligo (hernia umbilical), (Berman et al., 2004).

²⁸ Cuando el tejido intestinal queda atrapado en la hernia se le llama “hernia encarcerada” y si el flujo sanguíneo cesa se presenta una “hernia estrangulada”, puede también presentarse un bloqueo en el intestino (obstrucción), por lo que se produce una urgencia quirúrgica, que precisa de intervención urgente, (Duce, 2004).

²⁹ Según datos reportados por padres de familia pertenecientes a la Asociación Nacional de Síndrome de Williams, México.

³⁰ Técnica de condicionamiento.- Es el recompensar actos deseados, esto es, al premiar una acción de forma inmediata, se condiciona al niño/a para que vuelva a repetir sus acciones, estos premios pueden ser palabras de estímulo, gestos de aprobación, “vivas y hurras”, facilitarle su juguete preferido, proporcionarle algún alimento favorito, etcétera. El estímulo y refuerzo deben ser de acuerdo a la acción.

³¹ Los divertículos son pequeñas bolsas que sobresalen a través de la pared muscular de la vejiga, pueden ser congénitas o adquiridas, parte de la orina en vez de ser evacuada por la micción se queda en la cavidad diverticular, puede ser el origen de litiasis, tumor o infección (absceso). Cuando los trastornos de micción no se pueden corregir con fármacos, el tratamiento es quirúrgico (Duce, 2004).

³² Defecto no genético, debido a malformación del riñón, tiene la apariencia de un racimo de uvas con quistes renales múltiples, esta anomalía puede detectarse en el útero con una Ultra-sonografía.

³³ El prolapso rectal o procidencia, se presenta cuando el tejido que recubre el recto se cae o sobresale a través de la abertura anal, se presenta con mayor frecuencia en niños menores de 6 años y en ancianos. El síntoma principal es una masa rojiza que sobresale desde la abertura anal, especialmente después de una deposición. El revestimiento del tejido rectal puede ser visible y puede sangrar ligeramente.

³⁴ Trastorno del sistema inmunológico ocasionado por una intolerancia al gluten. las proteínas que se encuentran en el trigo, centeno, cebada y otros cereales derivados se conocen con el nombre de Gluten. Cuando hay intolerancia al gluten, las vellosidades del intestino delgado se dañan, y por lo tanto no pueden absorber los nutrientes de los alimentos, por lo que el niño(a) puede sufrir de desnutrición. diccionario médico, 2007).

³⁵ Los divertículos son pequeñas bolsas que sobresalen de los órganos del tubo digestivo, fundamentalmente del segmento terminal del colon, se producen como consecuencia de un aumento de la presión dentro de la luz del colon. Las fibras vegetales, al aumentar la masa fecal, reducirían la presión dentro del intestino, evitando el desarrollo de dichas dilataciones. La diverticulitis es causada por inflamación o, algunas veces, por una pequeña ruptura en un divertículo. Si la ruptura es grande, las heces en el colon se pueden filtrar a la cavidad abdominal, ocasionando una infección (absceso) o inflamación de la pared abdominal (peritonitis), (Goldman L, Ausiello D. A., 2007).

³⁶ Se refiere a la presencia de cálculos (“piedras”) en la vesícula y vías biliares. Es frecuente en adultos; su incidencia en niños aumenta día con día.