

Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ: ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS- BEUREN

*Σ.Κατσούδας, Ε.Κωνσταντάκη, Ι.Πολυχρόνη,
Π.Ζώση*



ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΚΑΙ ΣΚΟΠΟΣ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ: Το σύνδρομο Williams-Beuren είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή. Συνήθως οφείλεται σε διαγραφή της χρωμοσωμικής περιοχής q11.23 του χρωμοσώματος 7. Η γενετική αυτή περιοχή συμπεριλαμβάνει περίπου 27 γονίδια συμπεριλαμβανομένου αυτού της ελαστίνης. Είναι κυρίως το αποτέλεσμα de novo μετάλλαξης και έχει επιπολασμό 1/10.000.

Χαρακτηρίζεται από καθυστέρηση της αύξησης, νοητική καθυστέρηση συνήθως ήπια, συμπεριφορικές διαταραχές που μπορεί να είναι από σοβαρής μορφής διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές (αυτιστικού φάσματος) έως διάσπαση της προσοχής ή υπερεξωστρέφια, καρδιακά νοσήματα με κυριότερα την υπερβαλβιδική αορτική στένωση και την περιφερική στένωση της πνευμονικής βαλβίδας, ανωμαλίες στο συνδετικό ιστό και διάφορες ενδοκρινικές διαταραχές όπως η υπερασβεστιαμία, η υπερασβεστιουρία, ο υποθυρεοειδισμός και η πρόιμη ήβη. Τέλος παρουσιάζει προσωπείο με ιδιαίτερα χαρακτηριστικά όπως καθίζηση βάσης ρινός, υπερτελορισμό, χαμηλή πρόσφυση ώτων, μικρογναθία, πλατύ στόμα, προέχον κάτω χείλος με μακρύ πάνω χείλος. Χαρακτηριστικά το προσωπείο των ατόμων με το σύνδρομο αυτό χαρακτηρίζεται ως προσωπείο ξωτικών.

ΣΚΟΠΟΣ: Το case-report θέλει να τονίσει την σημασία της ενδελεχούς κλινικής εξέτασης σε ένα παιδοενδοκρινολογικό ιατρείο και την αξία της για την πρόιμη διάγνωση γενετικών παθήσεων.

Sousa Lima et. all, Growth assessment in children with Williams-Beuren syndrome: a systematic review. J Appl Genet. 2020 May;61(2):205-212

Morris, C.A. (2023, April 13). Williams syndrome. In M.P. Adam, J. Feldman, G.M. Mirzaa, et al. (Eds.), *GeneReviews®. Seattle, WA: University of Washington, Seattle.

ΜΕΘΟΔΟΣ

ΜΕΘΟΔΟΣ: Βρέφος άρρεν 2 μηνών εξετάστηκε σε παιδοενδοκρινολογικό ιατρείο λόγω SGA. Κατά την εξέταση του βρέφους παρατηρήθηκαν παρατεταμένος ίκτερος, συστολικό φύσημα 3/6 στη θέση ακρόασης της πνευμονικής βαλβίδας, υπερτελορισμός, χαμηλή πρόσφυση ώτων και καθίζηση βάσης ρινός. Λόγω των παραπάνω συνεστήθησαν παιδοκαρδιολογική εκτίμηση, εργαστηριακός θυρεοειδικός έλεγχος ενώ ταυτόχρονα τέθηκε η υποψία ύπαρξης γενετικού συνδρόμου. Ο παιδοκαρδιολογικός έλεγχος ανέδειξε ηλεκτρική υπερτροφία της δεξιάς κοιλίας, μέτρια περιφερική στένωση της πνευμονικής βαλβίδας με πιθανή υπερβαλβιδική μεμβράνη καθώς και αορτική στένωση. Ο εργαστηριακός θυρεοειδικός έλεγχος ανέδειξε υποθυρεοειδισμό οπότε και έγινε έναρξη αγωγής με θυροξίνη. Λόγω της υπόνοιας ύπαρξης γενετικού συνδρόμου εστάλησαν απλός και μοριακός καρυότυπος. Από τον μοριακό καρυότυπο αναδείχθηκε έλλειμα στην γενωμική περιοχή 7q11.23 μεγέθους 1.4Mb (Σύνδρομο Williams-Beuren).

Από το ιστορικό του βρέφους:

Πος τόκος, ΔΚ: 37⁺⁵w, ΚΤ λόγω ΠΚΤ, SGA με ΒΓ: 2470γρ, ΜΣ: 48εκ και ΠΚ: 33εκ.

Νοσηλεία στην ΜΕΝΝ λόγω παροδικής ταχύπνοιας, χαμηλού βάρους γέννησης και ικτέρου για τον οποίο χρειάστηκε φωτοθεραπεία για λιγότερο από 24 ώρες.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ: Ο τελευταίος επανέλεγχος έπειτα από την διάγνωση έγινε σε ηλικία 6 μηνών. Οι θυρεοειδικές ορμόνες του βρέθηκαν εντός των φυσιολογικών ορίων και συνεχίζεται η λήψη θυροξίνης. Εντούτοις παραμένει κάτω από την 3^η εκατοστιαία θέση στις καμπύλες ύψους και βάρους οπότε και συνεχίζεται η μηνιαία παιδοενδοκρινολογική παρακολούθηση. Τέλος έχει συσταθεί καρδιολογική επανεκτίμηση σε 3 μήνες από παιδοκαρδιολόγο.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ: Στο παραπάνω περιστατικό η κλινική εξέταση αποτέλεσε καθοριστικό βήμα για τη διάγνωση και την περαιτέρω διαχείριση του συνδρόμου Williams-Beuren. Η παρατήρηση των χαρακτηριστικών του προσώπου σε συνδυασμό με την ακρόαση του συστολικού φύσηματος της πνευμονικής οδήγησαν στην υποψία γενετικής διαταραχής. Η διεξοδική κλινική αξιολόγηση επέτρεψε την οριστική διάγνωση του συνδρόμου Williams-Beuren. Συνεπώς η κλινική εξέταση αποδείχθηκε κρίσιμη όχι μόνο για τη διάγνωση του συνδρόμου Williams-Beuren αλλά και για την ανίχνευση των καρδιολογικών και ενδοκρινολογικών προβλημάτων που σχετίζονται με αυτό, επιτρέποντας την πρόληψη πιθανών επιπλοκών και την κατάλληλη θεραπεία τους. Η έγκαιρη διάγνωση και η πρόληψη των συνοδών προβλημάτων μπορεί να συμβάλει στη βελτίωση της ποιότητας ζωής και τη μείωση του κινδύνου επιπλοκών σε ασθενείς με αυτή τη γενετική διαταραχή. Η συνεργασία μεταξύ παιδοενδοκρινολόγων, παιδοκαρδιολόγων και άλλων ειδικών είναι ζωτικής σημασίας για την πλήρη διαχείριση και παρακολούθηση αυτών των ασθενών, προσφέροντας έτσι μια ολοκληρωμένη προσέγγιση για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής τόσο των μικρών μας ασθενών όσο και των οικογενειών τους.