Rev Esp Cardiol. 2015;68 Supl 1: 46

Revista Española de Cardiología

# 7002-12. ESPECTRO CLÍNICO CARDIOVASCULAR DE PACIENTES CON SÍNDROME DE BEUREN-WILLIAMS: SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO EN UN CENTRO HOSPITALARIO DE REFERENCIA

Miriam Jannet Gil Montero[1], Inmaculada Sánchez Pérez[1], César Abelleira Pardeiro[1], Ana Coca Pérez[2], Ramón Bermúdez Cañete[1], J. Ignacio Herráiz Sarachaga[1], Beatriz García Cuartero[3] y M. Jesús del Cerro Marín[1] del [1]Servicio Cardiología Pediátrica, [2]Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos y [3]Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

## Resumen

**Introducción y objetivos:** El síndrome de Beuren-Williams (SBW) (7q11.23) trastorno genético raro donde los rasgos dismórficos, anomalías congénitas, hipercalcemia, hipertensión, hipotonía, retraso del desarrollo son hallazgos característicos. Nuestro objetivo es describir las características clínicas y complicaciones médico quirúrgicas.

**Métodos:** Estudio descriptivo, observacional, retrospectivo, longitudinal. Se revisaron historias clínicas entre 1978 y 2015 de los pacientes con SBW atendidos en un hospital de referencia.

**Resultados:** Se identificaron 29 pacientes, 8 meses-8 años en el momento del diagnóstico, seguimiento medio de 19 años (rango 4-32 años). Razón hombre-mujer: 1,2/1. Se encontró apariencia distintiva facial, retraso mental y/o discapacidad física (100%), problemas oculares (34%), hipercalciuria y criptorquidia (3,4%). 28 (97%) tuvieron alguna anomalía cardiovascular: estenosis aórtica supravalvular (83%) con (41%) y sin (59%) estenosis pulmonar (EP) asociada, EP aislada 14%, hipoplasia de istmo, CoAo y aorta bicúspide 7% así como defectos de septación cardiaca. 14 (48%) fueron sometidos a reparación quirúrgica (ampliación de aorta con parche)con medias de gradientes aórticos posoperatorios 16,5 mmHg, cateterismo intervencionista de lesiones pulmonares en 4;2 angioplastias con balón y 2 con implante de *stent* sin gradiente residual. Al seguimiento 97% se encuentran en NYHA I, 14% tienen HTA (solo 1 renovascular) y sordera evolutiva, 24% escoliosis, 7% arritmias. Eco control IAo leve en el 31%, no otras anomalías o gradientes significativos con supervivencia global del 100% al seguimiento.

**Conclusiones:** El SBW es un trastorno genético polimalformativo con defectos cardiovasculares en casi todos nuestros pacientes, la EASV precisó corrección quirúrgica en casi la mitad con buena evolución a largo plazo. La HTA es una comorbilidad e tener en cuenta en esta patología.