



6003-7. MORBILIDAD CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE BEUREN WILLIAMS

Victorio Cuenca Peiró, Beatriz Pérez Villardón, Lourdes Conejo Muñoz, Beatriz Picazo Angelín, Juan Ignacio Zabala Argüelles, Juan Miguel Gil Jaurena, Joaquín Alberto Cano Nieto y Manuel de Mora Martín del Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

Resumen

Introducción: El síndrome de Beuren-Williams es un síndrome complejo, causado por la delección de material genético de la región q11.23 del cromosoma 7. Se caracteriza por anomalías en el desarrollo, rasgos dismórficos y anomalías cardíacas, tales como estenosis supraaórtica y suprapulmonar, estenosis de ramas pulmonares, coartación de aorta y síndrome de aorta media. Las complicaciones cardiovasculares son la principal causa de muerte en estos pacientes. No existen estudios suficientes en la actualidad acerca de la esperanza de vida en estos pacientes.

Métodos: Se estudiaron 19 pacientes con diagnóstico genético confirmado con fluorescencia hibridación in situ (FISH). Se analizaron las características clínicas, especialmente las anomalías cardíacas y las terapias utilizadas en cada caso. La ecocardiografía fue la prueba diagnóstica realizada en todos estos pacientes y angioTAC además en 6 pacientes.

Resultados: Se estudiaron 19 pacientes, 12 varones (63%) y 7 mujeres. La edad media fue de 7 ± 4 años de edad (de 3 meses a 19 años de edad), y la edad media al diagnóstico fue de 3 meses. 17 pacientes (89%) tenían anomalías cardíacas: estenosis supravalvular aórtica en 12 pacientes (63,1%), suprapulmonar en 15 pacientes (78,9%), coartación aórtica en 6 pacientes (31,5%), hipertensión arterial en 3 pacientes (15,7%), síndrome de aorta media en 3 pacientes (15,7%), estenosis de arteria renal en 2 pacientes (10,5%). 6 pacientes requirieron cirugía (31,5%): 3 angioplastias en ramas pulmonares, una angioplastia a coartación y 3 aortoplastias quirúrgicas. Otras anomalías: deterioro cognitivo global en 8 pacientes (42%), trastornos musculoesqueléticos 8 pacientes (42%), endocrinas en 6 pacientes (31,5%) (hipotiroidismo, hipercalcemia), oftalmológicas en 4 pacientes (21%), gastrointestinales en 4 pacientes (21%), trastornos auditivos en 1 paciente (0,05%). No hubo mortalidad en nuestra serie, pero la morbilidad es elevada.

Conclusiones: El síndrome de Beuren-Williams tiene implicaciones en diferentes sistemas, pero las complicaciones cardíacas son las que fundamentalmente pueden poner en peligro la vida de estos pacientes. Un diagnóstico precoz puede hacer que se identifiquen los trastornos cardiovasculares en estos pacientes para realizar un tratamiento efectivo.