



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 Montero¹, Inmaculada Sánchez Pérez¹, César Abelleira Pardeiro¹, Ana Coca Pérez², Ramón Bermúdez Cañete¹, J. Ignacio Herráiz Sarachaga¹, Beatriz García Cuartero³ y M. Jesús del Cerro Marín¹ del ¹Servicio Cardiología Pediátrica, ²Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos y ³Servicio 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 a tener en cuenta en esta patología.