



Caso clínico. Miscelánea

Muchos síntomas distintos a veces son un único diagnóstico. Síndrome de Williams a propósito de un caso

M.^a Luz Peralta Ibáñez, Olga Velasco Guijarro

Pediatras. CS Huerta de los Frailes. Leganés. Madrid. España.

Publicado en Internet:
16-mayo-2024

M.^a Luz Peralta Ibáñez:
marialuz.peralta@salud.madrid.org

RESUMEN DEL CASO

Relatamos el caso de un varón de dos años al que llevamos siguiendo en la consulta de Atención Primaria desde su nacimiento. Gestación por inseminación: donante. Recién nacido a término (37+4). PRN: 2.370. Al nacimiento ya presentó un fenotipo peculiar: edema palpebral, retrognatía, pabellones auriculares de implantación posterior y mamilas separadas; se le realiza un cariotipo con determinación 46XY.

Primer ingreso al mes de vida por bronquiolitis. Durante el ingreso se objetiva un soplo cardiaco con diagnóstico de aceleración aórtica sin datos de coartación aortica. Aparece sintomatología digestiva: enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE), hernia inguinal, alergia a las proteínas de leche de vaca (APLV) no mediada por IgE, fallo de medro. Sintomatología neurológica: retraso psicomotor, retraso ponderoesatural que nos hace pensar en un trastorno de neurodesarrollo con base genética, por lo que se deriva para valoración a Neurología y se solicita ampliación del estudio genético: paciente con hipotonía, acortamiento de quintos dedos y fenotipo peculiar con una deleción patogénica en la citobanda 7q11.23: síndrome de Williams (SW): trastorno multisistémico del neurodesarrollo autosómico dominante poco común (OMIM #194150) caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías cardiacas (siendo la estenosis aórtica supra valvular la más común), trastorno cognitivo, del desarrollo y del tejido conectivo (como laxitud articular). La dismorfia facial se caracteriza por frente amplia, estrechamiento bitemporal, plenitud periorbitaria, patrón estrellado del iris, nariz corta y con la punta elevada, *filtrum* largo, boca ancha, labios gruesos y leve micrognatía. Talla baja armónica, poco incremento ponderal los 2 primeros años, hipotonía y laxitud articular. Retraso del desarrollo psicomotor, estenosis pulmonar valvular leve. La ocurrencia del SW es esporádica, no suele ser heredada de un progenitor,

ocurre *de novo* en la casi totalidad de los casos. La recurrencia de SW para futuros hijos no está aumentada. Presente al nacer con una prevalencia de 1 en 7500 y afecta por igual a niños y niñas. Los niños con SW se caracterizan por *facies* dismórfica (100%), enfermedad cardiovascular (80%; más comúnmente estenosis aórtica supra valvular), discapacidad intelectual (75%), un perfil cognitivo característico (90%) e hipercalcemia idiopática (15-45%).

Seguimiento compartido con Neurología, Endocrinología, Cardiología y Oftalmología.

CONCLUSIÓN

La labor fundamental del pediatra de Atención Primaria es el conocimiento de las manifestaciones clínicas y la historia natural del SW para anticipar problemas médicos y educar a la familia.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

ABREVIATURAS

APLV: alergia a las proteínas de leche de vaca • ERGE: enfermedad por reflujo gastroesofágico • SW: síndrome de Williams.

Cómo citar este artículo: Peralta Ibáñez ML, Velasco Guijarro O. Muchos síntomas distintos a veces son un único diagnóstico. Síndrome de Williams a propósito de un caso. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2024;(33):e119.