

# Soplo cardiaco y dismorfia facial en lactante: del fenotipo al genotipo.

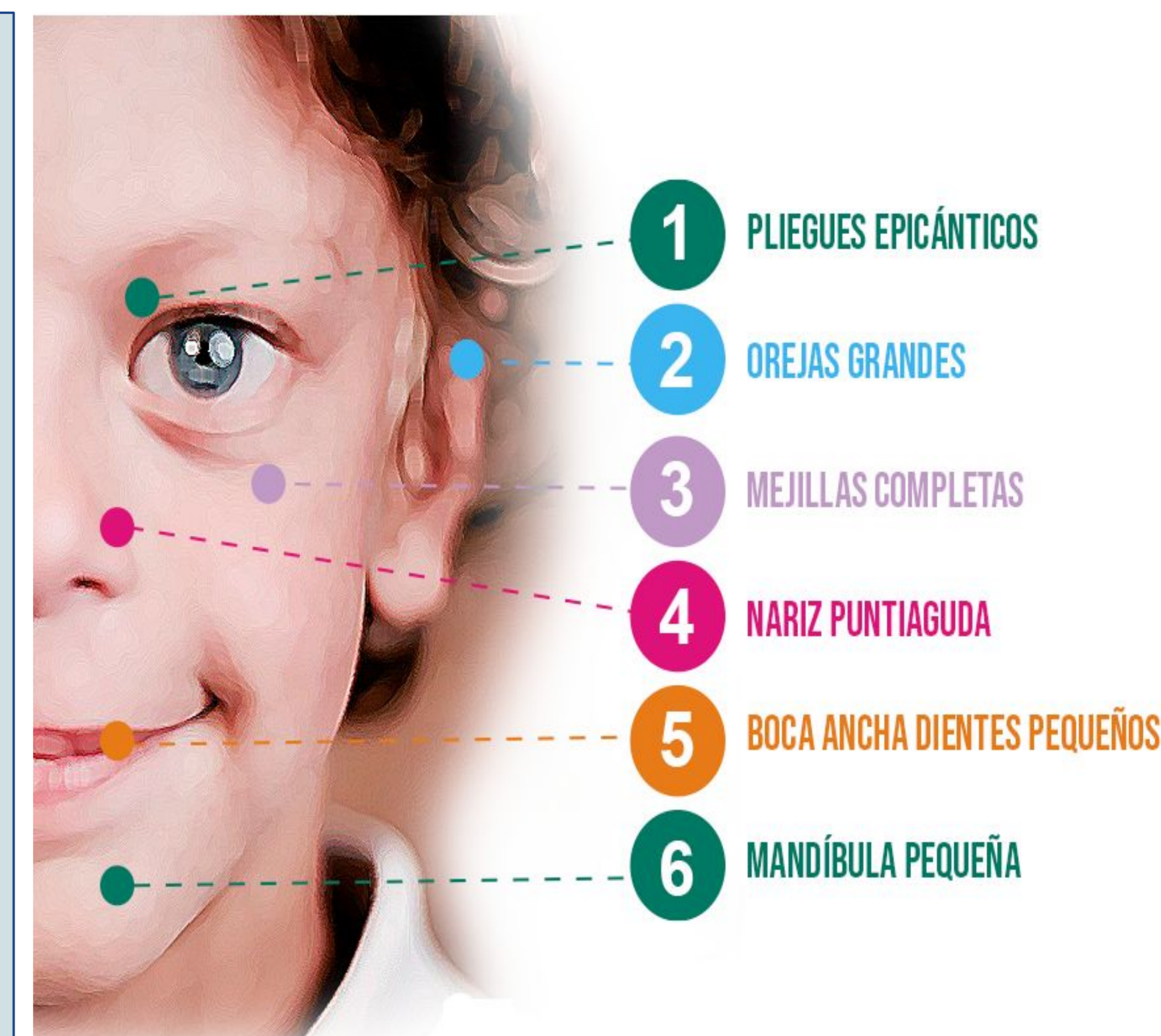
**Autores:** González Boyero, Jose Luis ; Miranda Rengel, Flores ; Burgos Rodriguez, Angela ; Salas Navareño, Ruth Maria ; Martin Lasheras, Maria ; Toloza Cuta, Natalia Andrea ; Villanueva García, Andrea.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Williams (SW) es un trastorno multisistémico causado por una delección en el cromosoma 7q11.23 con una prevalencia de 1/7.500.

Esta mutación incluye el gen de la elastina que es responsable de sus rasgos faciales típicos (frente ancha, estrechez bitemporal, puente nasal plano y nariz corta con filtrum largo) y de las anomalías cardiacas que es la principal causa de morbi-mortalidad en el SW apareciendo en el 80-90% de los mismos, siendo la estenosis aórtica supravalvular (EASP) la más frecuente con una incidencia del 35-65% de los SW.

Además suele ir acompañado de alteraciones como hipercalcemia, pudiendo desembocar en nefrocalcinosis, talla baja, retraso en el neurodesarrollo, discapacidad intelectual y otras menos frecuentes como trastornos auditivos o alteraciones musculoesqueléticas.



## RESUMEN DEL CASO

Paciente de 1 mes de vida derivado a la consulta de Cardiología por soplo sistólico grado II/VI en exploración habitual. Destacaba además facies "en duende" y ambos miembros inferiores en rotación externa.

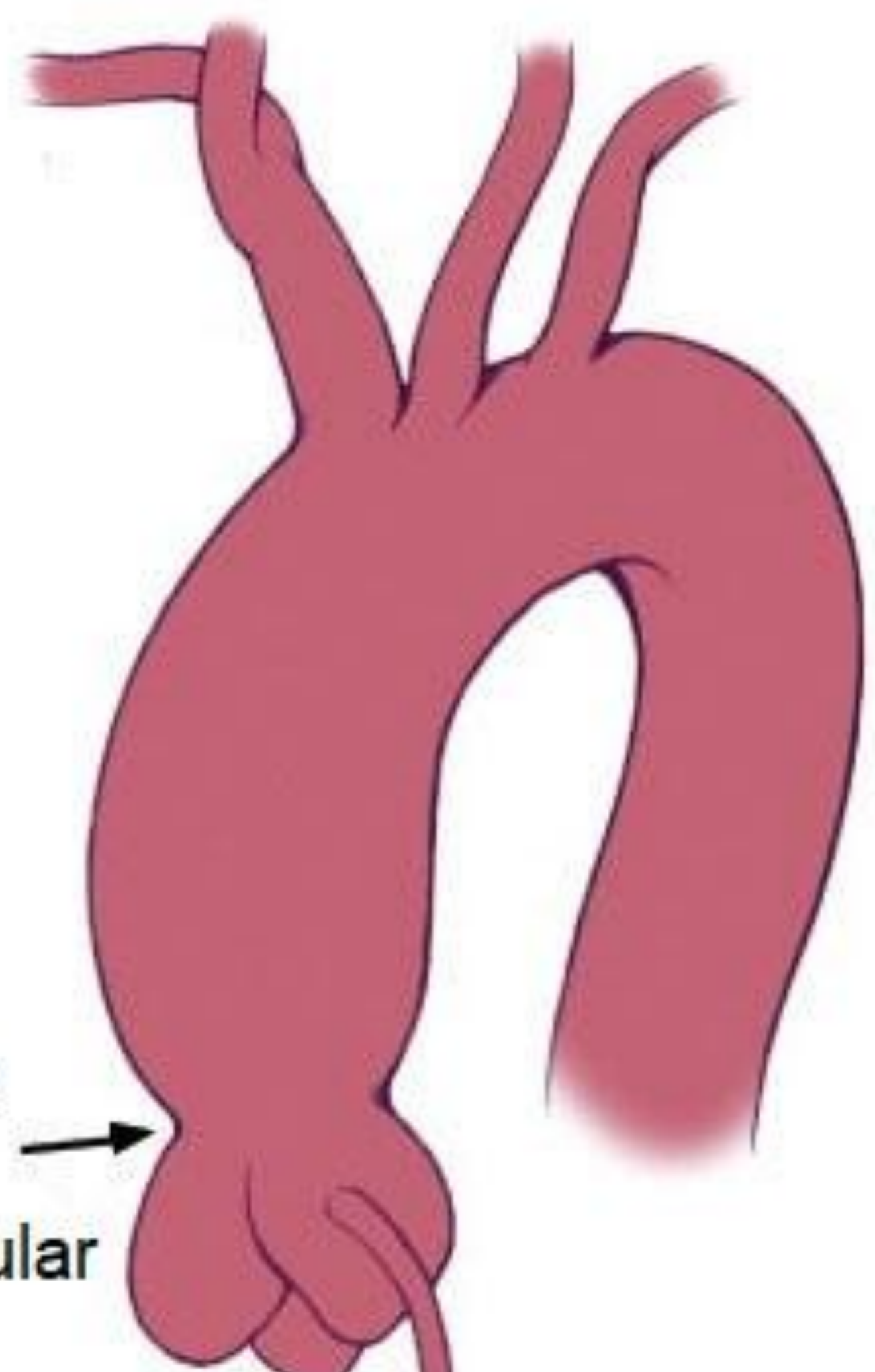
Se realiza ecocardiografía que muestra EASP, así como hipertensión arterial por lo que ante estos hallazgos y el fenotipo se decide extraer estudio genético que muestra delección en cromosoma 7q11.23, compatible con SW, y se deriva a las siguientes especialidades para seguimiento multidisciplinar:

**\*\*Endocrinología:** Se realiza control analítico que muestra hipercalcemia leve sin hipercalciuria por lo que se suspende vitamina D oral.

**\*\*Neurología:** A nivel motor destaca los primeros meses de vida hipotonía marcada con escaso sostén cefálico a los 5 meses.

**\*\*Otorrinolaringología:** Presenta dificultades para la succión por frenillo sublingual tipo III y no supera las dos primeras fases de cribado neonatal auditivo. Se sospecha hipoacusia y se contraindica la frenectomía por hipotonía de la lengua lo que podría provocar una obstrucción orofaríngea.

**\*\*Traumatología:** acortamiento de miembro inferior izquierdo, se evidenció luxación de cadera izquierda que precisó a los 12 meses de vida reducción en quirófano bajo control radiográfico.



## CONCLUSIONES

**\*\*Con este caso queremos destacar la importancia de una buena exploración física de todo recién nacido y la valoración integral de todos los hallazgos que se presentan durante la misma.**

**\*\*Además queremos hacer hincapié en la alta sospecha de SW tras el diagnóstico ecográfico de EASP, ya que aproximadamente 1 de cada 4 EASP serán SW.**

**\*\*También recalcar la necesidad de un abordaje multidisciplinar de estos pacientes principalmente por parte de cardiología, endocrinología y neurología, así como inicio precoz de rehabilitación para potenciar su desarrollo psicomotor.**