

ANÁLISE GENÉTICA DA ESTENOSE AÓRTICA SUPRAVALVULAR NA SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN E SUA INTERVENÇÃO CIRÚRGICA

Congresso Online De Diagnóstico Por Imagem Em Cardiologia, 1ª edição, de 13/04/2021 a 14/04/2021
ISBN dos Anais: 978-65-86861-85-3

SANTOS; Júlia Dourado Silva dos ¹, MIRANDA; Cecília Mendonça ², DAMASCENO; Natalia Rincon Arruda Daguer ³, NEVES; Paloma Gonçalves Pimenta da Veiga ⁴, SIQUEIRA; Rebecca Maria Esteves Barbosa ⁵, KUYMIJAN; Valter ⁶

RESUMO

A Síndrome de Williams-Beuren (SWB) é um distúrbio genético autossômico dominante caracterizado por dismorfologias faciais típicas e cardiopatias que acometem aproximadamente 1 em 10 mil pessoas; determinada pela deleção gênica contígua hemizigótica de aproximadamente 1,5 a 1,8 Mb no cromossomo 7q11-23, região que abrange 27 genes da elastina. A deficiência da elastina, responsável pela distensibilidade da aorta, acomete o sistema cardiovascular. Com isso, objetivou-se uma revisão literária para analisar a genética da estenose aórtica supra-avalvular (EAS) na SWB e sua intervenção cirúrgica, que é necessária em alguns casos. Foi realizada uma revisão literária com buscas no PubMed/MEDLINE e SciELO, utilizando os descritores (“williams syndrome” AND “chromosome 7”) pesquisados no MeSH e no DeCs. Como resultado, os efeitos típicos da SWB são EAS, que acomete cerca de 70% dos pacientes; estenose da artéria pulmonar e coarctação; e prolapso da válvula mitral. A haploinsuficiência e a deleção da elastina são responsáveis pela morbimortalidade mais significativa. Outrossim, os principais acometimentos são explicados pelo crescimento circunferencial anormal das artérias. Dessarte, as intervenções cirúrgicas são indicadas nos casos de EAS por lesão progressiva, caracterizada pelo aumento no gradiente de pressão do ventrículo esquerdo devido à hipoplasia da aorta ascendente, podendo ocorrer risco de morte súbita. Reportou-se que 21 pacientes com EAS na SWB necessitaram de intervenção cirúrgica. A taxa de mortalidade variou entre 0-26% e sobrevida de 95-98% em 5 anos. Como conclusão, a EAS é a má formação mais encontrada na SWB e a cirurgia de reparo apresenta baixa taxa de mortalidade.

PALAVRAS-CHAVE: Estenose aórtica supra-avalvular, síndrome de Williams-Beuren, cromossomo 7

¹ Graduanda em medicina na UNICEPLAC, professor da UNICEPLAC., juliadourados@gmail.com
²,
³,
⁴,
⁵,
⁶,