
Hechos sobre el Síndrome de Williams

El síndrome de Williams es una alteración genética poco común (aproximadamente ocurre con una frecuencia de 1 individuo en cada 20,000 nacimientos) que causa problemas médicos y retardo en el desarrollo.

¿Que es el Síndrome de Williams?

El síndrome de Williams es un trastorno genético que fue reconocido como una entidad independiente en 1961. Esta presente en el nacimiento y afecta de igual forma a hombres y a mujeres. Puede ocurrir en cualquier grupo étnico y ha sido identificado en países alrededor del mundo.

¿Cuáles son las características comunes del Síndrome de Williams?

Rasgos faciales característicos

La mayoría de las personas con síndrome de Williams poseen características faciales similares. Estos rasgos, que tienden a ser reconocidos por un genetista entrenado o un especialista en defectos del nacimiento, incluyen una nariz pequeña y respingada, filtrum (longitud del labio superior) largo, boca ancha, labios gruesos, mentón pequeño, y abultamiento alrededor de los ojos. Los niños con ojos verdes o azules pueden tener una prominencia blanca en forma de estrella en el iris del ojo. Los rasgos físicos son mas notorios y aparentes con la edad.

Problemas del corazón y los vasos sanguíneos.

La mayoría de las personas con síndrome de Williams tienen algún tipo de problema del corazón o de los vasos sanguíneos. En la mayoría de las personas existe un estrechamiento en la aorta (lo cual genera una estenosis aórtica supralvar o EASV) o en las arterias pulmonares. Existe gran variedad en el grado de estrechamiento de los vasos sanguíneo el cual puede ser desde un nivel leve hasta un estrechamiento severo que requiere una corrección quirúrgica del defecto. Debido a que a través del tiempo el riesgo de desarrollar un estrechamiento de los vasos sanguíneos o de tener presión arterial alta aumenta, es necesario realizar chequeos periódicos de la condición cardíaca.

Hipercalcemia (niveles elevados de calcio en la sangre)

Algunos niños de temprana edad tienen altos los niveles de calcio en la sangre. Aun es desconocida la frecuencia y causa de este problema. Cuando existe la hipercalcemia, esta puede causar una irritabilidad extrema y síntomas similares a los cólicos. De vez en cuando, una dieta especial y tratamiento médico son necesarios. En la mayoría de los casos, el problema se soluciona por si mismo durante la niñez, pero durante toda la vida puede existir una alteración en la metabolización del calcio o de la vitamina D que debe ser controlada.

Bajo peso al nacer / aumento de peso lento

La mayoría de los niños con síndrome de Williams tienen menor peso en el momento de nacer, en comparación con sus hermanos. El aumento lento de peso es también un problema común, especialmente durante los primeros años de vida; por esta razón, algunos niños son diagnosticados con un crecimiento insatisfactorio. La estatura de los adultos esta levemente por debajo del promedio.

Problemas de alimentación

Muchos recién nacidos y niños tienen problemas en la alimentación. Estos problemas han sido asociados con un tono muscular disminuido, un reflejo de arcada incrementado, dificultad para chupar y tragar, defensividad táctil, etc. Las dificultades en la alimentación tienden a solucionarse a medida que los niños crecen.

Irritabilidad (cólicos durante la infancia)

Muchos recién nacidos con síndrome de Williams tiene un periodo largo de cólicos o irritabilidad. Por lo general, duran desde los 4 a los 10 meses de edad y luego se soluciona. Algunas veces, estos cólicos e irritabilidad, son relacionados con la hipercalcemia. Los patrones anormales de sueño con una adquisición tardía de la habilidad de dormir durante toda la noche pueden estar relacionados con el cólico.

Anomalías dentales

Los dientes un poco pequeños y ampliamente separados son comunes en niños con síndrome de Williams. Los niños también pueden tener algunas anomalías en la mordida (oclusión), forma de los dientes o apariencia. La mayoría de estas alteraciones dentales pueden ser corregidos con un tratamiento de ortodoncia.

Anomalías renales

Existe un leve aumento en la frecuencia de problemas con la estructura y/o función de los riñones.

Hernias

Las hernias inginales (de la ingle) y umbilicales (del ombligo) son más comunes en personas con síndrome de Williams que en la población general.

Hiperacusia (sensibilidad auditiva)

Los niños con síndrome de Williams frecuentemente tienen una mayor sensibilidad auditiva que otros niños. Algunas frecuencias de sonidos o ruidos pueden ser dolorosos y/o alarmantes para la persona. Esta condición, por lo general, mejora con la edad.

Problemas musculoesqueléticos

Frecuentemente, los niños con síndrome de Williams tiene bajo tono muscular (hipotonicidad) y laxitud en las articulaciones. A medida que los niños crecen, pueden desarrollar rigidez en las articulaciones (contracturas). La terapia física ayuda a mejorar el tono muscular, la fuerza, y el rango de movimiento de las articulaciones.

Personalidad demasiado amistosa (excesivamente sociable)



Las personas con síndrome de Williams tienen una personalidad cautivadora. Ellos tienen una capacidad singular en las habilidades de lenguaje expresivo y son extremadamente corteses y educados. Por lo general no sienten temor hacia las personas extrañas y muestran mayor interés por relacionarse con adultos que con personas de su misma edad.

Retraso del desarrollo, discapacidades de aprendizaje y deficiencias en la atención

La mayoría de las personas con síndrome de Williams tienen algún nivel de impedimento intelectual. Los niños con síndrome de Williams con frecuencia presentan retraso en el desarrollo. Logros como caminar, hablar y aprender a usar el baño de forma independiente, frecuentemente son alcanzados algo más tarde del periodo normal. El distraerse con facilidad es un problema común durante la mitad de la niñez, pero esto parece mejorar a medida que los niños se hacen mayores.

Los niños de edad avanzada y adultos con síndrome de Williams muestran con frecuencia fortalezas y debilidades en ciertas capacidades intelectuales. En algunas áreas intelectuales como el habla, la memoria a largo plazo y las

habilidades sociales el desempeño es bastante bueno. Por el contrario, áreas intelectuales como la motricidad fina y relaciones espaciales son significativamente deficientes.

¿Cuál es la causa del Síndrome de Williams?

El síndrome de Williams no es causado por algo que los padres hayan hecho o dejado de hacer antes o durante el embarazo. Sabemos que la mayoría de personas con síndrome de Williams no poseen una parte del material genético del cromosoma # 7, incluido el gen que produce la elastina (proteína que proporciona la fortaleza y elasticidad a las paredes de los vasos sanguíneos). Es probable que la falta del gen de la elastina sea la causa de muchas de las características físicas del síndrome de Williams. Algunos de los problemas médicos y de desarrollo son probablemente causados por deleciones adicionales del material genético cercano al gen de la elastina en el cromosoma # 7. La magnitud de la deleción puede variar entre individuos. En la mayoría de familias el niño(a) con síndrome de Williams es el único que tiene esa condición en su familia nuclear y extensa. Sin embargo, la persona con síndrome de Williams tiene una probabilidad del 50% de transmitirle el síndrome a cada uno de sus hijos.



¿Cómo se diagnostica el Síndrome de Williams?

Muchos individuos con síndrome de Williams continúan sin ser diagnosticados o son diagnosticados en una edad relativamente tardía. Esto es de importancia ya que las personas con síndrome de Williams pueden tener problemas médicos significativos y posiblemente progresivos. Cuando las características del síndrome de Williams son reconocidas, es apropiada una remisión al genetista clínico para una evaluación diagnóstica más detallada. El diagnóstico clínico puede ser confirmado a través de un análisis de sangre. La técnica hibridación *in situ* fluorescente (FISH) es un examen diagnóstico de ADN que detecta la deleción de elastina en el cromosoma # 7 en mas del 98% de personas con síndrome de Williams.

¿Son comunes los problemas médicos en personas con Síndrome de Williams?

El síndrome de Williams puede afectar diferentes órganos del cuerpo. Sin embargo, es importante recordar que no hay dos personas con síndrome de Williams que tenga exactamente los mismos problemas. Es importante que las personas con síndrome de Williams reciban monitoreo y supervisión médica continua, debido a que algunos de los problemas médicos se desarrollan con el tiempo. A pesar de que existe la posibilidad de problemas médicos, la mayoría de niños y adultos con síndrome de Williams son sanos y viven una vida activa y plena.

¿Cuál es la perspectiva para los adultos con Síndrome de Williams?

La gran mayoría de adultos con síndrome de Williams desarrollan habilidades de auto-ayuda y terminan una educación vocacional o académica. Son empleados en una variedad de lugares (desde trabajos supervisados hasta trabajos independientes). Muchos adultos con síndrome de Williams viven con sus padres, otros viven en apartamentos supervisados y algunos pueden vivir independientemente.

¿Quién debe atender a las personas con síndrome de Williams?

Debido a la complejidad de los problemas que se encuentran en las personas con síndrome de Williams muchos profesionales de la salud y la educación deben involucrarse en su cuidado. Es necesario realizar monitoreos regulares para posibles problemas médicos; este debe ser realizado por un médico familiarizado con la gran diversidad de problemas que se pueden presentar en el síndrome de Williams.

Debido a las fortalezas y debilidades intelectuales de las personas con síndrome de Williams, se recomienda la intervención de psicólogos del desarrollo, terapeutas de lenguaje, físicos y ocupacionales, etc., que estén familiarizados con el síndrome de Williams. Los equipos multi-disciplinarios con profesionales de todos estos campos, especializados en el síndrome de Williams, pueden ser un complemento eficaz a los recursos disponibles en su área. Cuando no hay una clínica de síndrome de Williams cerca, es necesario que la familia busque los profesionales de su comunidad para que proporcionen esta ayuda esencial.

¿Quién puede ayudar a las familias?

La Asociación Síndrome de Williams (WSA) se dedica exclusivamente a mejorar las vidas de las personas con síndrome de Williams. La asociación se esfuerza por localizar personas con el síndrome y a sus familias, y distribuir información oportuna y certera sobre aspectos médicos y educativos. Les proporciona apoyo a sus miembros a través de conferencias regionales anuales, reuniones sociales, boletines trimestrales y convenciones bianuales. La Asociación Síndrome de Williams apoya activamente la investigación en aspectos educativos, comportamentales, sociales y médicos del síndrome.

Existen varias opciones para pertenecer a la Asociación Síndrome de Williams. Simplemente llámenos al (248) 244-2229 para recibir información sobre membresía y un paquete de material informativo sobre el síndrome.

Para preguntas en Español la dirección electrónica es ambece01@louisville.edu
Copyright © 1997 Williams Syndrome Association,
all rights reserved.