



Revista Colombiana de Psiquiatría

ISSN: 0034-7450

revista@psiquiatria.org.co

Asociación Colombiana de Psiquiatría  
Colombia

Fernández Moreno, Carlos Javier

Un caso de síndrome de Williams-Beureno facies de gnomo o duendecillo

Revista Colombiana de Psiquiatría, vol. XXXIV, núm. 3, julio-septiembre, 2005, pp. 435-440

Asociación Colombiana de Psiquiatría

Bogotá, D.C., Colombia

Available in: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=80634310>

- How to cite
- Complete issue
- More information about this article
- Journal's homepage in [redalyc.org](http://redalyc.org)

[redalyc.org](http://redalyc.org)

Scientific Information System

Network of Scientific Journals from Latin America, the Caribbean, Spain and Portugal

Non-profit academic project, developed under the open access initiative

# Un caso de síndrome de Williams-Beuren o facies de gnomo o duendecillo

**Carlos Javier Fernández Moreno<sup>1</sup>**

## **Resumen**

En este artículo se presenta el caso de una enfermedad considerada rara, el síndrome de Williams-Beuren. Éste se caracteriza clínicamente por la tetrada de retraso mental leve o moderado, estenosis aórtica supravalvular, hipercalcemia y rasgos faciales dismórficos característicos, denominados de gnomo o duendecillo. El síndrome se debe a una alteración genética, a una eliminación en el brazo largo del cromosoma 7 (7q11.23), que hace que se pierda el gen que codifica para la elastina. Prácticamente todos los casos se producen de novo, por lo tanto, cuando se hereda lo hace como un rasgo autosómico dominante.

**Palabras clave:** síndrome de Williams-Beuren, retraso mental, estenosis de la válvula aórtica, elastina, cromosoma 7.

**Title:** A Case of Williams-Beuren Syndrome.

## **Abstract**

Williams-Beuren syndrome is a rare disease. Characterized by clinically mild or moderate mental retardation, aortic supravalvular stenosis, hypercalcemia and typically dismorphic elfinlike faces. The syndrome is due to a genetic disorder, generally deletion of the long arm of chromosome 7 (7q11.23), producing loss of gene codification for elastin. Every case is produced of new, when it is inherited it does so as an autosomic dominant character.

**Key words:** Williams syndrome, mental retardation, aortic valve stenosis, elastin, chromosome 7.

Este artículo presenta el reporte de un caso del síndrome de Williams-Beuren en una mujer de 28 años de edad, natural de Cartago (Valle), procedente de zona urbana de Dosquebradas (Risaralda), soltera, sin hijos, con escolaridad especial. La madre de la mujer la llevó al Servicio de Ur-

gencias del Hospital Mental Universitario de Risaralda (Homeris), porque estaba viendo fantasmas y 'pokemones'. Su cuadro clínico tenía un mes de evolución, consistente en ansiedad, temor, llanto, insomnio, dependencia continua de la madre y marcada angustia, porque veía

.....  
<sup>1</sup> Docente auxiliar, Programa de Medicina Universidad Tecnológica de Pereira, Colombia; psiquiatra asistencial, Hospital Mental Universitario de Risaralda (Homeris), Colombia.

pequeños monstruos con cachos y con cola (que la paciente denomina pokemones), que le querían hacer daño, la querían morder.

Entre los antecedentes personales de importancia se encuentra que es hija de un embarazo no deseado; además, la madre presentó labilidad emocional continua durante este período. El parto fue vaginal eutócico, atendido por médico en el hospital local de Cartago (Valle). La lactancia duró hasta los seis meses de edad. El desarrollo psicomotor fue retardado: caminó a los dos años, tuvo retraso en el desarrollo del lenguaje y necesitó de evaluación y tratamiento por parte de fonoaudiología. Hasta los ocho años presentó retraso en el desarrollo pondoestatural (aparentaba menos edad, pues era muy pequeña y muy delgada).

A los siete años de edad se descubrió la presencia de un soplo cardiaco. Un año y medio después le practicaron un cateterismo cardiaco que mostró una estenosis aórtica supraavicular congénita tipo diafragma. Entonces, a los nueve años, en un procedimiento que la paciente toleró muy bien, la corrigieron con un parche (cirugía bajo circulación extracorpórea). El cateterismo y la cirugía fueron realizados en la Clínica Cardiovascular Santamaría, de Medellín. Seis meses después de la cirugía recuperó el peso y la talla.

También tuvo dificultades de aprendizaje (no aprendió a leer ni a

escribir), por lo que fue escolarizada en instituciones de educación especial. A los 16 años le practicaron cirugía laparoscópica para ligadura de tubas uterinas. Tanto en la adolescencia como en la adultez se ha caracterizado por ser muy alegre y sociable, por que le gusta cantar y por hacer amistad fácilmente con desconocidos.

En el examen mental directo se encontró una paciente alerta, distráctil, desorientada en tiempo, ansiosa, con alucinaciones visuales, disartria leve e inteligencia muy inferior al promedio. No lee, no escribe y apenas dibuja monigotes.

En el examen físico se reportó talla baja, cabeza pequeña, dorso nasal un poco achatado, labio superior elongado, manos pequeñas, dedos meñiques curvados hacia adentro, cuello largo y delgado, hombros caídos, antevvertidos y cicatriz medio esternal que va de la horquilla del esternón a la apófisis xifoides.

Estuvo hospitalizada durante dos semanas, y en ese tiempo se instauró tratamiento con 2,5 mg/día de haloperidol. Presentó movimientos extrapiramidales, por lo cual se suspendió el antipsicótico y se cambió por clozapina, con la cual se logró remisión de los síntomas psicóticos. Con este medicamento ha permanecido asintomática, pero, como efecto colateral, ha presentado aumento de peso.

### Revisión bibliográfica

El síndrome de Williams-Beuren (SWB) fue descrito por primera vez y de manera independiente, en 1961, por J. C. P. Williams, en Nueva Zelanda, y en 1962, por Beuren, en Alemania (1). Es una enfermedad rara: se calcula una frecuencia de 1 en 20.000 a 1 en 50.000 nacido vivos. No tiene preferencia étnica y afecta por igual a hombres y mujeres (1).

La alteración se debe a una eliminación localizada en el brazo largo del cromosoma 7 (7q11.23), que conlleva la carencia de material genético en una copia del cromosoma 7. Uno de los genes faltantes es el gen que codifica para la elastina, una proteína que brinda elasticidad a los vasos sanguíneos y a otros tejidos corporales. Es probable que el hecho de tener solamente una copia de este gen ocasione el estrechamiento de los vasos sanguíneos que se observa en esta condición (1),(2).

Es usual que una mutación aleatoria cause este problema, donde los padres pueden no tener un antecedente familiar de la condición; sin embargo, una persona con este síndrome tiene un 50% de probabilidad de pasar el trastorno a cada hijo (cuando se hereda lo hace como un rasgo autosómico dominante) (2).

Clinicamente se caracteriza por la tétrada de rasgos faciales típicos que constituyen la facies de gnomo

o duendecillo, retraso mental leve o moderado, hipercalcemia y estenosis aórtica supravalvular (1),(3-5). Estos niños presentan bajo peso al nacer y retraso en el desarrollo ponderoestatural. En general, la talla alcanzada es más corta que el promedio de la familia. En la época de bebés tienen problemas de alimentación: vómitos, cólicos, reflujo y rechazo a las comidas, que también conducen a retraso en el crecimiento; además de problemas para conciliar el sueño e irritabilidad.

En el aspecto craneofacial se encuentra cabeza pequeña, hipotelorismo (disminución de la separación de los ojos), hendiduras palpebrales cortas, epicanto, iris estrellado, dorso nasal plano (que da la impresión de nariz chata), orificios nasales antevertidos (desplazados hacia adelante), frente estrecha, labios gruesos, boca grande, prolongación del surco nasolabial y mentón pequeño. Los dientes suelen tener desarrollo incompleto, estar ampliamente espaciados o tener ausencia parcial de esmalte. Pueden cursar con miopía, hipermetropía y estrabismo (3).

En el aparato locomotor se encuentra: hipotonía muscular, que en el abdomen predispone a hernias umbilicales o inguinales; laxitud de articulaciones, que puede progresar a la rigidez con el envejecimiento; tórax en embudo; cifoscoliosis, y hombros caídos y antevertidos (desplazados hacia adelante). El cuello suele ser largo, las manos pueden

ser pequeñas y el dedo meñique suele estar incurvado hacia adentro (clinodactilia) (1),(3).

En el sistema cardiovascular se encuentran defectos congénitos como estenosis aórtica supra-vascular (la más frecuente), estenosis de válvulas pulmonares, comunicación interauricular o interventricular o estrechamientos de arterias pulmonares periféricas. Igualmente, se puede encontrar estenosis de la arteria renal o de otras importantes que llevan al desarrollo de hipertensión arterial (4-6).

La hipercalcemia es otro hallazgo común, principalmente en menores de cinco años de edad. Suele remitir con el paso del tiempo. Puede complicarse con nefrocalcinosis, producida por la precipitación de fosfatos cálcicos en los túbulos renales, dada por una sensibilidad anormal a la vitamina D. El mecanismo de esta sensibilidad es poco claro. La hipercalcemia se debe a excesiva absorción intestinal de calcio y su tratamiento es la restricción de la ingestión de calcio (7).

El retraso mental es leve a moderado, pero la impresión inicial puede ser de un mejor nivel cognoscitivo, debido a la capacidad de expresión verbal, ya que tienen gran facilidad para la adquisición del lenguaje. Esto contrasta con su gran dificultad para la visión espacial. Parece que muchos de estos pacientes tienen una

habilidad musical superior al resto de sus capacidades generales, incluso algunos de ellos pueden llegar a tocar algún instrumento. Además, poseen una audición excepcionalmente sensible, por lo tanto, les molestan muy fácilmente los ruidos. En estudios con resonancia magnética nuclear (RMN) se ha comprobado que estas personas tienen un aumento relativo del plano temporal izquierdo, similar al que se observa en personas con musicalidad perfecta. Pese a que la mayoría son incapaces de leer las notas musicales, se destacan por su oído finísimo y por un sorprendente sentido del ritmo. Muchos de estos individuos retienen en su memoria durante años composiciones musicales complejas y recuerdan la melodía y la letra de largas baladas. Los más experimentados improvisan e interpretan melodías con extraordinaria facilidad (8),(9).

El retraso en el desarrollo del lenguaje suele convertirse posteriormente en locuacidad y en una fuerte capacidad para aprender escuchando. El vocabulario suele ser amplio, con preferencia por palabras de baja frecuencia, largas, técnicas e inusuales. Usan frases gramaticales correctas, con utilización de estructuras complejas y abundancia de expresiones rebuscadas (8),(9).

Los individuos con SWB tienden a ser muy extrovertidos y sociables, incluso con personas que les son desconocidas. Aunque muchos son

muy amigables hacia los adultos y buscan activamente su compañía, pueden tener dificultades en hacer y mantener amistades con personas de su edad (8),(9).

La confirmación diagnóstica se hace a través de la prueba genética de FISH (*Fluorescente In Situ Hybridization*), con la cual se confirma el defecto genético, la microeliminación en la región cromosómica 7q11.23, en el 99% de los pacientes con SWB (1),(2). No existe un conjunto de medios específicos para tratar la enfermedad. En la infancia se deben evitar los suplementos de calcio y la vitamina D, y es importante tratar las concentraciones elevadas de calcio en la sangre, en caso de estar presentes. Es fundamental instaurar un programa de ayuda precoz con programas de educación especial individualizada y terapia del lenguaje para aumentar su capacidad de expresión. El objetivo real del tratamiento es la integración social y laboral cuando lleguen a adultos. Por lo general, la estenosis aórtica supra valvular requiere intervención quirúrgica (1),(6). La mayoría de los pacientes tiene una expectativa de vida corta debido a las complicaciones y no pueden llevar una vida independiente (1),(6),(8).

### Discusión

El retraso mental es una patología a la que, con frecuencia, los psiquiatras se ven enfrentados. En el

Homeris se ha convertido en la quinta causa de egreso hospitalario después del trastorno bipolar, la esquizofrenia, los trastornos psicóticos inducidos por sustancias psicoactivas y los trastornos psicóticos debido a epilepsias y otras enfermedades médicas. Es llamativo que a menudo los médicos se queden simplemente con el diagnóstico de retraso mental y que no intenten buscar la etiología.

En los pacientes con retraso mental leve o moderado, los síntomas psicóticos y los trastornos afectivos son uno de los motivos de consulta más frecuentes. A menudo, la historia clínica incompleta y sin detalle induce a formular diagnósticos imprecisos. Es común encontrar (en las revisiones retrospectivas de historias de individuos con retraso mental leve) impresiones diagnósticas de trastorno bipolar o de esquizofrenia, porque en ellos la sintomatología es vaga, confusa, bizarra, y suele cambiar en cada episodio. El retraso mental leve es un de las «grandes simuladoras» de la psiquiatría.

Ante la sospecha diagnóstica de retraso mental es de vital importancia buscar signos físicos que puedan sugerir un síndrome genético específico, tal como los síndromes de Down, de X frágil, de Prader-Willi, de *cri du chat* (de maullido del gato) y otros. En hospitales con disponibilidad de recursos es posible solicitar la colaboración del médico genetista.

### Conclusiones

- El SWB es una enfermedad rara, de muy baja incidencia.
- Es una enfermedad genética debida a una microeliminación en la región cromosómica 7q11.23, que abarca el gen que codifica para elastina.
- La tetrada diagnóstica es facies de duendecillo, retraso mental, estenosis aórtica supra valvular e hipercalcemia.
- Los pacientes con SWB presentan hallazgos físicos característicos.
- Éstos poseen muy buena capacidad auditiva y de expresión verbal y una gran afinidad musical.
- Son individuos con gran capacidad de socialización.
- El diagnóstico se puede realizar a través de la prueba genética de FISH.
- Una vez confirmado el diagnóstico se sugieren medidas de planificación familiar, debido a la alta probabilidad (50%) de que la descendencia sea afectada.
- Los trastornos del comportamiento (con predominio de síntomas psicóticos y afectivos) en individuos con retraso mental leve pueden inducir errores diagnósticos.

### Bibliografía

1. Lashkari A, Smith A, Gras J. Williams-Beuren syndrome: an update and review for the primary physician. Clin Pediatr (Phila). 1999 Apr;38(4):189.
2. Kamiloff A, Grant J, Swing S, Carette M. Using case study comparisons to explore genotype-phenotype correlation in Williams-Beuren syndrome. J Med Genet. 2003 Feb;40(2):136.
3. Tarjan I, Balaton G, Balaton P, Varbiro S. Facial and dental appearance of Williams syndrome. Postgrad Med J. 2003 Apr;79(930):241.
4. Sadock B, Sadock V. Comprehensive textbook of psychiatry. 7th ed. Philadelphia: Lippincott Williams-Wilkins; 2000. p. 2596-7.
5. Kaplan H, Sadock B, Grebb J. Sinopsis de psiquiatría. 7th ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 1994. p. 1050.
6. Eronen M, Peippo M, Hippala A, Raatikka M. Cardiovascular manifestations in 175 patients with Williams syndrome. J Med Genet. 2002 Aug;39(8):554.
7. Andrew P, Steven W, Bruce B. Severe infantile hipercalcemia associate with Williams syndrome. Pediatrics. 2004 Oct;114(4):1091.
8. Jones W, Hesselink J, Courchesne E, Duncan T, Matsuda K, Bellugi U. Cerebellar abnormalities in infants and toddler with Williams syndrome. Dev Med Child Neurol. 2002 Oct;44(10):688-94.
9. Gagliardi C, Bonaglia M, Seliconi A. Unusual cognitive and behavioral profile in a Williams syndrome patient with atypical 7q11.23 deletion. J Med Genet. 2003 Jul;40(7):526.

*Recibido para publicación:* 9 de febrero de 2005

*Aceptado para publicación:* 11 de junio de 2005

#### Correspondencia

*Carlos Javier Fernández Moreno  
Hospital Mental de Risaralda (Homeris)  
Km. 5 vía a Cerritos, Pereira, Colombia  
cjfernandez33@yahoo.com.mx*