

**NOTA TÉCNICA 3585****IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO****SOLICITANTE:** MM. Juiz de Direito Dra. SIMONE TORRES PEDROSO**PROCESSO Nº.:**50088677020238130027**CÂMARA/VARA:**Vara da Infância e da Juventude e de Execuções Penais**COMARCA:**Betim**I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:****REQUERENTE:** ACFJ**IDADE:** 16 anos**PEDIDO DA AÇÃO:** propedêutica e tratamento para Síndrome de Williams**DOENÇA(S) INFORMADA(S):** Síndrome de Willams**FINALIDADE / INDICAÇÃO:** controle sintomas**REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL:** CRMMG- 25330**NÚMERO DA SOLICITAÇÃO:** 2023.0003585**II – PERGUNTAS DO JUÍZO:**

Informações técnicas acerca dos procedimentos disponibilizados para o caso como o dos presentes autos

**III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:**

Trata-se de paciente ACFD nascida em 28/12/2006 com suspeita de Síndrome de Williams , encaminhada desde 25/07/2018 para propedêutica e tratamento sem sucesso

**Síndrome de Williams**

Síndrome de Williams também conhecida como síndrome Williams-Beuren

é uma desordem genética que, talvez, por ser rara, freqüentemente não é diagnosticada. Sua transmissão não é genética. O nome desta síndrome vem do médico, Dr. J.C.P. Williams que a descreveu em 1961 na Nova Zelândia e pelo Dr. A. J. Beuren da Alemanha em 1962 .

Acometendo ambos os sexos, na maioria dos casos infantis (primeiro ano de vida), as crianças têm dificuldade de se alimentar, ficam irritadas facilmente e choram muito.

A síndrome de Williams é uma doença caracterizada por "face de gnomo ou fadinha", nariz pequeno e empinado, cabelos encaracolados, lábios cheios, dentes pequenos e sorriso freqüente. Estas crianças normalmente têm problemas de coordenação e equilíbrio, apresentando um atraso psicomotor. Seu comportamento é sociável e comunicativo embora utilizem expressões faciais, contatos visuais e gestos em sua comunicação.

Embora comecem a falar tarde, por volta dos 18 meses, demonstram facilidade para aprender rimas e canções, demonstrando muita sensibilidade musical e concomitantemente boa memória auditiva.

Seu desenvolvimento motor é mais lento. Demoram a andar, e tem grande dificuldade em executar tarefas que necessitem de coordenação motora tais como: cortar papel, desenhar, andar de bicicleta, amarrar o sapato etc..

### **Tratamento e Prevenção das Complicações**

É muito importante identificar portadores desta síndrome logo na primeira infância, pois, tem influência em diversas partes do desenvolvimento cognitivo, comportamental e motor.

As medidas preventivas devem-se iniciar logo após o diagnóstico com um estudo minucioso para descarte de anomalias do coração e rins. É necessário monitorar freqüentemente a hipertensão arterial, incluindo a avaliação da tensão arterial nos quatro membros.

A otite crônica exige avaliações auditivas freqüentes e quando necessário o envio para uma consulta de otorrinolaringologia. O tratamento de problemas dentários necessita da profilaxia da endocardite. Face às infecções urinárias freqüentes torna-se necessário avaliar a função renal periodicamente e realizar um estudo minucioso na infância e na adolescência.

Na adolescência, para além de se manter a vigilância dos sistemas já descritos, deve-se pesquisar a presença de escoliose e contratura das articulações. Os problemas alimentares observados nos mais novos são ultrapassados, sendo a obesidade encontrada em 29% dos adultos. O comportamento e aproveitamento escolar, quando problemáticos carecem de medidas de apoio. A ansiedade pode estar associada à úlcera péptica e a litíase biliar é um diagnóstico possível em doentes com dores abdominais.

### **Personalidade e comportamento**

Nas crianças portadoras desta síndrome é grande a sociabilidade, entusiasmo, grande sensibilidade, tem uma memória fantástica para pessoas, nomes e local; ansiedade medo de alturas, preocupação excessiva com determinados assuntos ou objetos, distúrbios do sono, controle do esfínter. É normal crianças com esta síndrome serem amigas de adultos e procurarem a companhia deles ao mesmo tempo tem dificuldade em fazer amizades outras crianças da sua idade. Muitas crianças com esta síndrome demonstram medo ao escutarem ruídos de bater palmas, liquidificador, avião, etc., por serem hipersensíveis ao som.

### **IV – CONCLUSÃO**

- ✓ Trata-se de paciente com suspeita de Síndrome de Willians sem propedêutica adequada
- ✓ Tem indicação de propedêutica adequada para resolução do diagnóstico ( screening genético) bem como tratamento das demandas

apresentadas ( acompanhamento psicologia, fonoaudiologia, terapia ocupacional)

## **V – REFERÊNCIAS:**

MACHADO, M. T., et al. Achados Neuro-Urológicos da Síndrome de Williams: Relato de Caso. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, 1998, 56 (3-b): 683-687.

•EWART A.K.; et al: A human vascular disorder, supraaortic stenosis, maps to chromosome 7. Proc Natl Acad Sci USA 90:3226-30, 1993.

•FRANGISKAKIS J. M.; et al; Lim-kinase hemizigosity implicated in impaired visuospatial constructive cognition. Cell 86:59-69, 1996.

•DUTLY, F , Schnitzel, A: Unequal interchromosomal rearrangements may result in elastin gene deletions causing Williams Beuren syndrome. Hum Mol Genet 12:1893-98, 1993.

•ASHKAN LASHKARI, B.S., et al. Williams- Beuren Syndrome: An update and review for the primary Physician. Clinical Pediatrics, 1999; 38: 189-208.

## **VI – DATA:** 26/06/2023

NATJUS TJMG