

La Transición del paciente con síndrome de Williams Beuren: Manejo del Paciente Adulto

M^a Gabriela Palacios-Verdú¹, Débora Pérez-García¹, Miguel del Campo Casanelles^{1,2}, Luis A. Pérez-Jurado LA¹.

1. Unidad de Genética, Universitat Pompeu Fabra, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), e Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM), Barcelona; 2. Servicio de Genética, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

El síndrome de Williams o Williams-Beuren es un trastorno del neurodesarrollo causado por una pérdida de material genético (deleción heterocigota) en la región 7q11.23 del cromosoma 7. Cursa con una afectación multisistémica que incluye rasgos faciales típicos, problemas cardiovasculares (estenosis de arterias medianas y grandes e hipertensión arterial), posibles alteraciones endocrinas (talla baja, intolerancia a la glucosa, hipercalcemia transitoria) y del tejido conectivo (escoliosis, hernias, divertículos), y un perfil cognitivo caracterizado por debilidades visuoespaciales e hipersociabilidad.

Debido a la afectación de múltiples órganos y sistemas, las personas con síndrome de Williams deberían realizar un seguimiento periódico en consultas multidisciplinarias compuestas por diversos especialistas como genetistas, cardiólogos, ortopedas, nefrólogos y psicólogos, entre otros. Si bien durante la infancia y adolescencia la coordinación del manejo y seguimiento de por los diversos especialistas para cada niño suele estar bien establecida, por el pediatra o las unidades de genética, en la mayoría de los casos no existe una buena transición del cuidado pediátrico al cuidado del adulto. El cuidado del paciente adulto suele ser menos organizado y coordinado, en parte por falta de conocimiento y experiencia por parte de los especialistas que deberían implicarse. Se ha demostrado que el uso de guías clínicas o protocolos de seguimiento es fundamental para una adecuada transición (Schrandner-Stumpel, 2007).

Tras visitar consecutivamente en el año 2012 a 22 adultos con síndrome de Williams que no estaban en seguimiento regular por nuestro servicio, se constató que el 23% (5/22) no realizaban seguimiento periódico médico por ningún especialista y el 50% (11/22) no realizaba seguimiento cardiológico. En algunos casos, los servicios de cardiología habían dado el alta al paciente debido a que se encontraba asintomático.

Al igual que se ha publicado mediante el estudio de personas adultas con síndrome de Williams en otros países (fundamentalmente Reino Unido, Alemania y Estados Unidos) (Howlin & Udwin, 2006, Elison S., 2010), los problemas de estas personas en España son similares. En relación a las mediciones antropométricas, el 32% tiene un Índice de Masa Corporal (IMC) compatible con sobrepeso y el 18 % con obesidad. El 65-75% de los casos han tenido algún tipo de alteración cardiovascular, como estenosis aórtica supravalvular o estenosis periférica pulmonar, el 40% presentan hipertensión franca, y un 25% tienen cifras de tensión arterial en el límite superior de la normalidad. Además, muchos tienen síntomas compatibles con disfunción vesical (ir al lavabo con mucha frecuencia por el día o por la noche, urgencia urinaria) que puede requerir tratamiento farmacológico. Otro síntoma frecuente (50%) es el estreñimiento, en algunos casos acompañado de complicaciones (hemorroides, fisuras anales). Dos terceras partes (66%) presentan problemas osteoarticulares con afectación preferentemente de la columna vertebral. Desde el punto de vista neuroconductual, la mayoría de casos refieren ansiedad, obsesiones y fobias simples como los trastornos más frecuentes, en algunos de ellos afectando de manera importante su calidad de vida.

Por tanto, dada la elevada incidencia de diversas manifestaciones clínicas en los adultos con síndrome de Williams, muchas de ellas serias pero tratables, es importante enfatizar en la necesidad de un seguimiento clínico organizado para estas personas. En el caso del síndrome de Williams, existe una guía clínica publicada en el 2010 en la revista de la Sociedad Española de Pediatría y también en la revista de la Asociación, que indica de manera clara el protocolo de seguimiento recomendado para cada paciente

por los diferentes especialistas según los diversos rangos etarios (del Campo Casanelles y Pérez-Jurado, 2010).

Además, existen unas recomendaciones médicas y de salud general que se deben transmitir a las familias para anticipar y minimizar los posibles problemas médicos y conductuales en los adultos con síndrome de Williams:

- Es muy importante el control de la ganancia de peso mediante cambios en los hábitos alimenticios y actividad física. Es fundamental para prevenir posibles complicaciones asociadas al síndrome de Williams, tanto cardiológicas, endocrinológicas (posible intolerancia a la glucosa y riesgo de diabetes) y del aparato locomotor (rodilla y columna) y digestivo (estreñimiento crónico). Se recomienda una **dieta equilibrada y baja en calorías** con alto contenido de frutas y verduras, así como evitar bebidas con cafeína y alto contenido de azúcar. De la misma manera, conviene mantener una **actividad física mantenida**, con la práctica de algún deporte (natación, otros) y caminando al menos 30 minutos tres veces a la semana
- Entre las diversas evaluaciones preferiblemente multidisciplinares, se recomienda mantener una **evaluación cardiológica periódica**. La frecuencia de las evaluaciones se puede espaciar dependiendo de la presencia o no de problemas detectables, pero no se debe dar nunca el alta definitiva. Igualmente, se recomienda realizar **controles periódicos de la tensión arterial** y registrarlos.
- Se recomienda además realizar una **evaluación audiológica** de control para descartar posible pérdida auditiva y una **prueba de tolerancia oral a la glucosa** a partir de los 30 años .
- En relación a la urgencia urinaria ocasional, se recomienda realizar cambios con respecto a los **hábitos de ingesta de líquidos** (por ejemplo: evitar la ingesta en las últimas 2 horas antes de acostarse) y en los **hábitos miccionales** (por ejemplo: ir al lavabo de manera frecuente y con horario establecido, antes de viajes o actividades concretas, etc).
- Si existe trastorno de ansiedad que no remite y tiende a generalizarse, se debe intervenir de manera individualizada, dado que no está establecido cuál es el mejor protocolo de manejo. Se recomienda **apoyo psicológico** y realizar **técnicas de relajación y auto-control** que siempre son beneficiosas, aunque puede precisarse medicación en algunos casos.

El cuidado de los adultos también deberá estar enfocado a las necesidades que presentan con relación a su auto-cuidado, autonomía, interacciones sociales y situación educativa o laboral. Se estima que aproximadamente el 75% de los adultos requieren nula o mínima ayuda con las tareas de auto-cuidado y aproximadamente el 20% son capaces de llevar a cabo las tareas domésticas (Elison S., 2010). En nuestra serie, la mayoría requerían nula o mínima ayuda con las tareas de auto-cuidado, el 73% tienen cierto grado de autonomía doméstica y el 50% tienen cierta autonomía de desplazamiento, capaces de movilizarse en cortas distancias (Howlin & Udwin, 2006, Elison S., 2010). Es muy importante trabajar desde edades tempranas los diferentes aspectos de la vida cotidiana con la finalidad de que se logre la mayor autonomía posible.

A pesar de que las personas con síndrome de Williams tienen una personalidad muy sociable, es un hecho que tienen problemas para entablar y mantener amistades cuando alcanzan la adolescencia y edad adulta, y El mismo estudio mencionado anteriormente encontró que aproximadamente el 40% de los pacientes tenían buenas amistades (Elison S., 2010). Con la finalidad de conocer a gente nueva se puede promover que asista a actividades de ocio o a las actividades organizadas por la Asociación de Síndrome de Williams. Para mantener amistades se puede promover su participación de manera supervisada en redes sociales (Facebook, Tuenti) y/o correos electrónicos

No podemos dejar de lado la importancia que el paciente alcance la máxima integración laboral posible. Se debe continuar con un programa formativo individualizado, que incluya terapia ocupacional, cursos de formación, voluntariado o trabajo remunerado.

Por último, otro tema que se debe mencionar durante la consulta es la sexualidad. Algunos autores sugieren comenzar a discutir el tema desde temprana edad para que sea más cómodo y facilitar el proceso de comunicación en la familia (Murphy & Elias, 2006). Es muy importante que reciban una adecuada educación sexual, ya que las personas con síndrome de Williams son potencialmente fértiles y con normal capacidad de funcionamiento en la vida sexual. En este sentido, es importante también tratar el tema de las dificultades para asumir una parentalidad responsable. Desde el punto de vista de asesoramiento genético, se debe informar acerca del riesgo de transmisión que existe. Las personas con síndrome de Williams tienen un 50% de probabilidad de transmitir su condición a sus descendientes.

En conclusión, la evaluación global del paciente con síndrome de Williams adulto debería ser idealmente en consultas multidisciplinarias y por profesionales con experiencia, siendo también fundamental la figura del médico primario responsable del seguimiento habitual en interacción ocasional con los especialistas. Esto es difícil de conseguir en muchos lugares, y en la mayoría de casos el seguimiento por diversos profesionales se hace de manera independiente. No obstante, independientemente de las circunstancias hay que intentar una adecuada translación y mantener un seguimiento de los adultos de por vida, basado en la historia clínica previa y los protocolos establecidos.

Bibliografía

Del Campo Casanelles M, Pérez-Jurado LA. Protocolo de Seguimiento de Síndrome de Williams. *Protoc diagn ter pediatr*. 2010;1:116-124.

Elison S, et al. Health and social outcomes in adults with Williams syndrome: Findings from cross-sectional and longitudinal cohorts. *Research in Developmental Disabilities*. 2010;31:587-599.

Howlin P, Udwin O. Outcome in adult life for people with Williams syndrome – results from a survey of 239 families. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2006;50:151-160.

Murphy NA, Elias ER. Sexuality of children and adolescents with developmental disabilities. *Pediatrics*. 2006;118:398-403.