

Nicolás tiene 20 meses, pero es pequeño para su edad y aún no anda. El pediatra sospecha que pueda tratarse del síndrome de Williams y ha pedido que le hagan un estudio genético.

El síndrome de Williams

La enfermedad

Se trata de una dolencia genética causada por la pérdida de un fragmento de ADN en una de las dos copias del cromosoma 7 que todo ser humano tiene.

Las manifestaciones de la enfermedad son muy variadas, lo que no significa que el enfermo las reúna todas. Los principales son:

– Bajo peso al nacer, baja altura y crecimiento lento. Su tono muscular es flojo, hasta el punto que puede no empezar a andar hasta casi cumplidos los 2 años.

– Alteraciones cardiovasculares, fundamentalmente el estrechamiento de algunas grandes arterias, como la aorta (justo a la salida del corazón) o las arterias pulmonares.

– Rasgos faciales atípicos, descritos a veces como de “cara de duende”: frente estrecha, nariz corta, labios gruesos, mandíbula pequeña... A veces no se hacen evidentes hasta los 3 años.

– Retraso mental leve o moderado, aunque ciertas facetas, como el sentido de la musicalidad, están muy desarrolladas. Su personalidad es amigable, entusiasta y desinhibida.

– Niveles de calcio en sangre elevados (hipercalcemia).

La incidencia del síndrome de Williams es de 1 caso entre cada 20.000 recién nacidos. El riesgo de que vuelva a darse un segundo caso de los mismos padres es mínimo. Sin embargo, quienes lo sufren pueden transmitirlo a sus descendientes con un 50% de probabilidad.

El diagnóstico

Aunque en ocasiones los síntomas no se manifiestan hasta los 2 o 3 años de edad, la técnica conocida como “Hibridación In Situ Fluorescente” (FISH) permite confirmar el diagnóstico desde el mismo nacimiento en más del 95% de los casos. Este método molecular es fundamental para dar consejo genético a la familia, evitar exploraciones innecesarias y planificar las medidas óptimas de seguimiento y tratamiento.

El tratamiento

No se conoce tratamiento curativo, pero sí existen tratamientos específicos para controlar determinados síntomas: en caso de hipercalcemia debe restringirse el aporte de calcio y vitamina D en la dieta; en caso de afectación cardiovascular puede ser necesario un tratamiento médico o quirúrgico especializado; etc.

Es vital establecer un tratamiento de apoyo precoz con programas de educación especial individualizados, terapia de lenguaje y terapia ocupacional. En este sentido, y dado que muchos de estos pacientes presentan un acusado sentido de la musicalidad, el estudio y la práctica de la música en cualquiera de sus vertientes podría ayudarles a lograr una mejor integración social en la edad adulta.

La investigación actual va encaminada a descubrir cuál es la relación entre los genes del cromosoma 7 afectados y los diferentes síntomas, lo que haría viable a medio o largo plazo el desarrollo de terapias génicas.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel indiscutible las asociaciones de pacientes.

Asociación Síndrome Williams España

Avda. Doctor García Tapia 208, local 1.

28030 Madrid

Tel: 914 136 227

Fax: 915 102 261

Internet: www.sindromewilliams.org

E-mail: sindromewilliams@gmail.com ■