

Síndrome de Williams-Beuren



# Revista de la Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja

ISSN 2171-9381

e-mail: [envios@revistaorl.com](mailto:envios@revistaorl.com)  
web: [www.revistaorl.com](http://www.revistaorl.com)

Caso clínico

## SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN. ESTUDIO DE UN CASO.

*M<sup>a</sup> Elvira Santos Pérez*

Hospital Virgen de la Concha. Zamora. Unidad de Foniatría. Servicio de Otorrinolaringología.

Médico Foniatra. Profesora Asociada de la Universidad de Salamanca.

Contacto:

[mesp@usal.es](mailto:mesp@usal.es)

Recibido: 20 de enero de 2011

Aceptado: 27 de enero de 2011

Publicado: 28 de enero de 2011

Edita: Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja  
[revistaorl@revistaorl.com](mailto:revistaorl@revistaorl.com)  
web: [www.revistaorl.com](http://www.revistaorl.com)

Director: José Luis Pardal Refoyo (Zamora)

Comité Editorial:

Marta Báscones García (Santander)

Darío Morais Pérez (Valladolid)

Ángel Muñoz Herrera (Salamanca)

Manuel Tapia Risueño (Ponferrada)

Antonio Sánchez del Hoyo (Logroño)

Jaime Santos Pérez (Valladolid)

Luis Ángel Vallejo Valdezate (Valladolid)

Síndrome de Williams-Beuren

#### RESUMEN

El síndrome de Williams-Beuren que describiremos cursa con alteraciones del lenguaje y problemas auditivos, motivo por el que consideramos interesante el estudio del mismo basándonos en un caso valorado en la consulta de Foniatría. Se trata de un estudio prospectivo, la niña acudió por vez primera a dicha consulta cuando contaba 18 meses de edad, remitida por el Servicio de Neurología Infantil de Salamanca para su evaluación en la esfera del desarrollo del lenguaje, y hemos seguido su evolución hasta el momento actual. Este Síndrome fue descrito por primera vez en el año 1961 por un médico neozelandés, el *Dr. Williams*, quien informó de un cuadro clínico complejo en el que, los síntomas más destacados consistían en una expresión característica de la cara, existencia de discapacidad psíquica y un defecto cardiológico de nacimiento. Tres años después, el *profesor Beuren*, demostraría que estos cuadros clínicos suelen acompañarse de estenosis pulmonar. Esta afección también es conocida con el nombre de *hipercalcemia idiopática* debido al aumento de las cifras de calcio en sangre, generalmente en los primeros años de vida.

La proporción del número de casos descritos se centra alrededor de uno por cada 20.000 nacidos vivos y se debe a una alteración genética "de novo" del cromosoma 7.

**Palabras clave:** Sd. de Williams; Sd. de Williams – Beuren; Hipercalcemia idiopática; facies de "gnomo o duendecillo".

#### The Williams-Beuren syndrome. Report case.

##### SUMMARY

The Williams-Beuren syndrome, that we are going to describe, attends with language disorders and hearing problems, reason why we consider interesting study basing on a case rated at Phoniatics area.

This is a prospective study originated since a girl of 18 months arrived to us referred by the Child Neurology Service of Salamanca to her language and development and followed until today.

This Syndrome was first described in 1961 by a New Zealand doctor called Dr. Williams, who reported a clinically complex report showing up the most marked symptoms consisted of a characteristic expression of the face, the existence of mental disabilities and a flaw cardiac since birth. Three years later, Professor Beuren, would demonstrated that apart from the characteristics mentioned before, sometimes we could find pulmonary stenosis too. This affection is also known as idiopathic hypercalcemia due to increased blood calcium levels usually in the early years of life.

The proportion of cases reported is around one by 20,000 births and is caused by a "de novo" genetic alteration in chromosome 7.

**Keywords:** Sd. Williams, Sd. Williams - Beuren; Hypercalcemia idiopathic and "gnome or goblin." Facies

Síndrome de Williams-Beuren

## INTRODUCCIÓN

Este Síndrome fue descrito por primera vez en el año 1961 por un médico neozelandés, el *Dr. Williams*, quien informó de un cuadro clínico complejo en el que, los síntomas más destacados consistían en una expresión característica de la cara, existencia de discapacidad psíquica y un defecto cardiológico de nacimiento. Tres años después, el *profesor Beuren*, demostraría que estos cuadros clínicos suelen acompañarse de estenosis pulmonar. Esta afección también es conocida con el nombre de *hipercalcemia idiopática* debido al aumento de las cifras de calcio en sangre, generalmente en los primeros años de vida.

La proporción del número de casos descritos se centra alrededor de uno por cada 20.000 nacidos vivos y se debe a una alteración genética "de novo" del cromosoma 7. El síndrome de Williams- Beuren que describiremos cursa con alteraciones del lenguaje y problemas auditivos, motivo por el que consideramos interesante el estudio del mismo basándonos en un caso valorado en nuestra consulta de Foniatría. Es un estudio prospectivo, la niña acudió por vez primera a dicha consulta cuando contaba 18 meses de edad, y hemos seguido su evolución hasta el momento actual.

## CASO CLÍNICO:

Niña de 18 meses que acude por vez primera a la consulta de Foniatría.

### Anamnesis:

*Antecedentes familiares a reseñar:* historia de cofosis en parientes de 2º grado, uno de ellos porta un implante coclear. Una abuela y sus tíos presentan alteraciones visuales. Un tío abuelo es discapacitado psíquico. Existe historia de disfemia en parientes de tercer grado. Una abuela es diabética.

*Antecedentes personales:* Hija única. Embarazo en persona de 30 años, controlado médicamente, cursa con CIR (Retraso en el crecimiento intrauterino) Parto a las 40 semanas + 4 días de gestación, inducido con tres circulares al cuello. Apgar 9/10 al nacimiento. Bajo peso al nacimiento (2095 grs.). Talla 44 cms. A los 15 días de vida se aprecia estenosis valvular pulmonar leve con soplo sistólico III/ IV en FP. No existe visceromegalia ni alteraciones respiratorias. Desde los 6 meses aprecian un fenotipo característico, microsómica, raíz nasal hendida, mejillas flácidas, mamilas separadas y microcefalia. Ha sufrido tres procesos de gastroenteritis que precisaron ingreso hospitalario, el primero de ellos a los tres meses de vida.

*En el Centro Base* realizaron un estudio cuando contaba con 10 meses de edad (médico- rehabilitador, psicológico y pedagógico) aplicaron la escala de desarrollo psicomotor Brunnet – Lezine R y emiten el siguiente informe: "nivel postural y reacciones posturales como de 6 meses. Hipertonía generalizada que dificulta los movimientos de extremidades y tronco con mayor afectación de las izdas. Retraso madurativo".

El fenotipo, junto con el retraso psicomotor y estatoponderal alertó sobre que pudiese tratarse de un síndrome congénito, solicitándose estudio de Cariotipo cuando cuenta con 14 meses de edad, se realiza con PHA (Fitoheماغlutininas) obteniendo un

Síndrome de Williams-Beuren

resultado de normalidad.

### EXPLORACIÓN FONIÁTRICA:

En la 1ª consulta apreciamos retraso en el desarrollo psicomotor, a esa edad no realizaba la deambulación en solitario, sólo gatea. El control motor es deficiente, es una "niña torpe". La madre nos informa que es "mala comedora". La actitud que mantiene es la de una niña que no extraña a los desconocidos, presenta una constante sonrisa social. Los objetos que le facilitamos (juguetes) se los lleva a la boca para explorarlos. En el caso de contrariarla, no protesta. Es una niña muy curiosa. En cuanto al desarrollo del lenguaje, sólo emite sonidos guturales, algún grito o chillido de no alta intensidad. Es ininteligible. Se apoya en el gesto para indicar lo que desea. Cuando solicitamos algún objeto, no discrimina por el nombre del mismo lo que le pedimos, nos entrega lo que le resulta más grato o llamativo. Sospechamos que la comprensión auditiva también esté afectada. Percibe correctamente los sonidos metálicos y de madera, ha respondido a todas las gnosias auditivas no verbales que hemos realizado sin el concurso de la vista. No realiza ninguna praxia buco-orofacial, ni tampoco imita. No colabora en la repetición de monosílabos ni de onomatopeyas. Es ambidiestra.

Como no disponíamos de pruebas auditivas objetivas *solicitamos PEATC* y se encontró una asimetría entre ambos oídos con un aumento de la latencia, por lo que se repitieron transcurridos unos meses.

Emitimos el diagnóstico de *Retraso del Lenguaje receptivo- expresivo consecutivo a posible déficit madurativo*. Y recomendamos seguir en rehabilitación física en el Centro base pero que sería aconsejable que se realizase *estimulación temprana* y que en sucesivas revisiones nos plantearíamos la realización de rehabilitación específica de la esfera del lenguaje.

Revisión a los 24 meses: ligera mejoría en el área del lenguaje, va comprendiendo órdenes sencillas, también la ha experimentado en la expresión lingüística pero con menor incidencia. Realiza algunas producciones fonológicas aisladas como /eee/; /zziii/; /paaaa/, /ti/ (para referirse a su gato patxi), /muu/ /ete ze/ /yee/, no sólo hace sonidos guturales sino también bilabiales. Colabora en la imitación de praxias, mueve la lengua a ambos lados y la eleva, imita el balbuceo y el siseo e intenta imitar el bisbiseo. Realiza el sonido / j /. En las gnosias auditivas, percibe el origen del sonido a un metro, tanto de cascabeles como de sonajas, de caja china y crótalos. Ha comenzado a realizar juego simbólico. Hace la pinza con la mano izda. y ha mejorado el control manual.

Persiste el retraso pondoestatural, está en 3 percentiles por debajo de la media. A nivel oftalmológico no han podido realizar un estudio completo por falta de colaboración pero el fondo de ojo y el test aplicado indican normalidad en estos momentos. La ecografía abdominal realizada y los datos analíticos son normales, incluidas las hh. tiroideas.

A los 3 años acude nuevamente a la consulta, hace dos meses le han dado los resultados del nuevo estudio cariotípico, en esta ocasión se ha empleado FISH (técnica hibridación in situ fluorescente) y el resultado es que la niña presenta un cariotipo 46 XX con microdelección en la región 7q11.23 que indica padece el Síndrome de W-B., no presentando esta variedad ninguno de ambos progenitores.

Síndrome de Williams-Beuren

Está recibiendo Fisioterapia y Estimulación en el Centro Base y acude a guardería.

En nuestra exploración se muestra colaboradora. Realiza los encajes por ensayo- error. En el *lenguaje expresivo oral* dice claramente papá y mamá y expresiones como /ake/ y /aita/, pero generalmente, señala, gesticula, emite sonidos guturales y asiente y niega con la cabeza. *La comprensión auditiva* es mejor que la expresión. La articulación, es relajada e imprecisa. La respiración es bucal porque está acatarrada. Práxis bucolinguofacial, realiza las simples, exceptuando elevar la lengua. Realiza exclusivamente las onomatopeyas del caballo y el lobo. En esta ocasión no ha respondido a los estímulos sonoros de los “ruidos” pero sí lo ha hecho al lenguaje hablado. Realiza la designación de las principales partes del cuerpo, no la denominación. En la calidad del control motor, sigue presentando dificultades pero anda sola aunque amplía la base de sustentación y se tambalea, a nivel manipulativo realiza una pinza tosca. Parece que se decanta por la mano derecha. En la exploración física apreciamos los tímpanos algo retraídos y tenemos información sobre el padecimiento de dos procesos de OMS (otitis media serosa) durante este año. El paladar es ojival. La mordida abierta (malaoclusión), la lengua es móvil pero presenta un rafe sublingual corto. En la pasada exploración habíamos solicitado pruebas audiométricas y unos nuevos PEATC, el resultado es que las Otoemisiones del oído izdo. son correctas y las del derecho dudosas pero bajas. No permitió la realización de la Impedanciometría, pero los Potenciales son concluyentes, no existen alteraciones en la vía auditiva.

En esta ocasión solicitamos que además de la estimulación y la fisioterapia que está recibiendo la niña comience *la terapia logopédica*.

Última revisión, hasta el momento, en Foniatría a la edad de 4 años y 4 meses. Se ha realizado una nueva ecografía renal y es normal. En el estudio endocrinológico ha obtenido en cuanto a la calcemia unos niveles normales - altos aunque no presenta sintomatología. No existen alteraciones en los valores de hh. tiroideas. A nivel cardiológico persiste la estenosis valvular pulmonar ligera, no displásica. La válvula aórtica y las sigmoideas son normales. La Aorta ascendente presenta un estrechamiento supra valvular mínimo sin gradiente significativo. En Neurología persiste el diagnóstico de Microcefalia y Sd. hipertónico. La talla y el peso se encuentran en 2 percentiles por debajo de la media. No existen alteraciones bioquímicas reseñables añadidas.

Recibe dos sesiones semanales de Logoterapia en el colegio.

Es una niña *muy sociable y participativa*. Apreciamos *mejoría en su expresión lingüística, realiza frases de dos elementos y la comprensión auditiva sigue siendo mejor que la expresión*. Ha experimentado un *aumento en el dominio del vocabulario*. Persisten ciertas transformaciones fonológicas del tipo de omisiones, sustituciones, asimilaciones etc. La articulación sigue siendo relajada e imprecisa aunque mejora en repetición. En las praxias complejas con sonido apreciamos que es capaz de realizar el claqueo, aunque presenta dificultades para el siseo y el bisbiseo que realizaba a los 2 años, sin embargo, es capaz de realizar los movimientos propios del acto de besar. Realiza correctamente las onomatopeyas. *Ha aumentado el dominio de conocimientos básicos*, con respecto a la anterior exploración. *La orientación temporal es baja*.

Síndrome de Williams-Beuren

Sigue realizando *una pinza tosca*, pero *anda sola* aunque *le cuesta pedalear*.  
Exploración física: Los oídos no presentan alteraciones, la faringe es normal. Persiste la *malaoclusión*, el *paladar ojival* y el *rafe sublingual corto* (había sido seccionado antes de los 3 años) Reproducimos los resultados audiométricos : O. Dcho. a frecuencias de 250, 500, 1000 y 4000 Hz; precisa intensidades de 30dB. A 2000Hz de 20 dB. ; O. Izdo: en frecuencias de 250, 500, 1000, 2000Hz responde a intensidades de 20 dB. En 4000Hz, precisa 25dB. La Impedanciometría del oído derecho, presenta "curva en lomo". En el izdo, existe onda. Los reflejos estapedianos están presentes en ambos oídos. El diagnóstico emitido es el de *Retraso del Lenguaje principalmente en la esfera expresiva. Sd. de Williams – Beuren. Leve hipoacusia de transmisión en el oído derecho. En cuanto al tratamiento aconsejamos seguir con Logopedia y Pedagogía terapéutica.*



Síndrome de Williams-Beuren

## DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME:

El síndrome de Williams-Beuren, también conocido como de Williams, fue descrito por ambos autores en 1961 y 62 respectivamente. Es un cuadro dismórfico con alteraciones neurológicas, cardiopatía y un fenotipo facial característico. Ocurre en aproximadamente 1 de cada 20.000 nacidos vivos. No se ha descrito prevalencia de sexo Su etiología está en una delección del cromosoma 7q11.23 en un porcentaje superior al 90%. Generalmente es una alteración congénita de "novo" pero existen algunos casos de transmisión de padres a hijos, si esto acontece el tipo de herencia es autosómica dominante. La delección puede surgir tanto en los cromosomas paternos como en los maternos y no parece estar influenciada por la edad de los progenitores. (Pascual- Castroviejo, 2004; Fernández, 2005; Herreros, 2007, Céspedes 2008). Se debe a una pérdida en el cromosoma 7, en la banda cromosómica 7q 11.23 (delección submicroscópica) que suele acontecer durante la meiosis por un error de la naturaleza. Como consecuencia se ven afectados varios genes como el ELN, (que codifica la proteína elastina), este fallo origina las anomalías del tejido conectivo, LIMK1 (codifica la proteína quinasa) y es el responsable del fenotipo del síndrome. Últimamente también se ha descrito el gen GTF 21, implicado en la discapacidad psíquica. (Herreros, 2007; Kamiloff, 2003; Lashkari, 1999)

El hecho de haberse encontrado hipercalcemia en algunos niños con este síndrome, hizo pensar en los inicios que esta alteración metabólica podía formar parte consustancial del mismo, pero nuevas aportaciones han puesto de manifiesto que sólo una mínima parte de los casos la presentan.

Entre las características faciales descritas se aprecian: labios gruesos y evertidos, una boca grande y casi siempre abierta o semiabierta enseñando los dientes, con malposición de los mismos a nivel mandibular, zonas malares hundidas, carrillos prominentes, nariz corta con final redondeado y narinas antevertidas, ojos saltones y mandíbula pequeña. Lo que origina que en algunas publicaciones se la denomine facies de "duendecillo" o de "diablillo" (Kotzot, 1995; Fernández, 2005, Céspedes, 2008)

La malformación congénita predominante es la estenosis aórtica supra-avalvular, pero también se describen casos de estenosis pulmonar periférica, coartación aórtica e incluso en muy baja proporción hipertrofia del ventrículo izdo. consecuente a bloqueo de rama. (Pascual- Castroviejo, 2004; Herreros, 2007; Eronen, 2002 )

La gestación suele ser normal en la mayoría de los casos y el parto a término.

El peso al nacer es inferior a la media y existe retraso pondoestatural durante su desarrollo.

El inicio de la marcha es tardío al igual que el desarrollo del lenguaje, estos parámetros suelen estar situados entre los 18 meses y los 3 años según la literatura consultada, siendo el promedio los 2 años de edad. Llama la atención que si bien el desarrollo inicial del lenguaje es tardío, a partir de los 5 - 6 años suelen presentar verborrea y desinhibición y una buena memoria verbal. 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

Síndrome de Williams-Beuren

abundancia de expresiones rebuscadas (Pascual- Castroviejo, 2004, Fernández, 2005; Jones, 2002; Gagliardi, 2003)

Según la bibliografía consultada existe una mayor incidencia de sujetos con hipotonía de tronco, que en el abdomen predispone a hernias umbilicales o inguinales, frente a la existencia de hipertonia periférica. (Pascual-Castroviejo, 2004; Herreros, 2007; American Academy of Pediatrics, 2001)

En cuanto al comportamiento presentan los signos del trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Son muy sociables, muy amigables y confían en los extraños. Se resisten a los cambios, y presentan algunas características propias de un comportamiento con predominio de síntomas psicóticos y afectivos, lo que en individuos con discapacidad mental leve puede inducir a errores diagnósticos (Herreros, 2007; Fernández, 2005; Freeman, 2010)

El C.I. suele ser evaluado entre los 5 y los 16 años y en general es más bajo que el de la población general; a medida que los test se repiten en años sucesivos las puntuaciones alcanzadas van disminuyendo. Los valores que se han obtenido han oscilado entre 75 y 85 ("límite"), e inferior a 50 (discapacidad psíquica importante). (Pascual- Castroviejo, 2004)

La buena memoria visual y auditiva y el desarrollo del lenguaje que llegan a alcanzar, contrastan con los bajos niveles de coordinación motriz y habilidad manipulativas, así como, con la deficiencia del área visuoespacial y constructiva. (Herreros, 2007; Pascual - Castroviejo, 2004)

El 85- 95% de los niños suelen presentar hipersensibilidad a los sonidos, aunque tienen facilidad para la música y pueden desarrollar esta capacidad. En los estudios con RNM se ha comprobado que estas personas tienen un aumento relativo del planum temporal izdo., pese a que la mayoría son incapaces de leer las notas musicales, se destacan por su fino oído y su sorprendente sentido del ritmo. (Jones, 2002; Gagliardi, 2003) En el 50% de los casos se ha descrito Otitis media recurrente. (American Academy of Pediatrics 2001; Herreros; 2007)

La voz puede ser ronca y existir malaoclusión dental.

También se han apreciado alteraciones renales, la nefrocalcinosis se debía a la hipercalcemia idiopática que, afectaba aproximadamente a un 15% de los supuestos. Pero algunos autores han observado estenosis de las arterias renales e hipertensión arterial. Los altos índices de Calcio en sangre pueden originar vómitos, irritabilidad y calambres musculares.

Los niños con este síndrome pueden experimentar reflujo gastro - esofágico (RGE) (Morris, 1988; Martin, 1984)

A nivel oftálmico se describe la existencia de estrabismo en algunos pacientes afectados de Sd. de William – Beuren, errores refractarios y anomalías en la visión binocular. (Greenberg, 1988)

La pubertad puede ser precoz y suelen presentar envejecimiento prematuro (Pascual- Castroviejo, 2004)

En los adultos se han descrito casos de disfunción cerebelar y escoliosis.

Síndrome de Williams-Beuren

(Herreros,2007)

### **DIAGNÓSTICO:**

El estudio cromosómico es determinante en el diagnóstico de esta patología, es una enfermedad genética, la prueba del FISH (Fluorescente in situ Hibridisation) confirma el defecto genético, la microdelección en la región cromosómica 7q11.23 aparece en el 99% de los pacientes afectados de Sd. de W-B ( Lashkari, 1999; Kamiloff, 2003; Fernández- Moreno, 2005, Céspedes, 2008)

La tétrada que caracteriza clínicamente a estos pacientes suele ser el fenotipo facial, las alteraciones cognitivas, las cardiológicas y según autores, como Fernández - Moreno, la hipercalcemia; otros, como Herreros, describen entre los datos de sospecha diagnóstica (además de las tres primeras referidas), la baja talla, las características conductuales, la afabilidad y sociabilidad de estos pacientes y el retraso psicomotor, por lo que deberemos de realizar una historia clínica exhaustiva junto con pruebas ecocardiograficas, estudios bioquímicos (calcemia), estudios tiroideos, ecografías abdominal y renal, y evaluaciones pediátricas, neurológicas, oftalmológicas, foniátricas, cardiológicas, endocrinológicas, psiquiátricas, psicopedagógicas..., porque este síndrome es multisistémico y como tal son muchas las especialidades que intervienen en su evaluación y tratamiento tanto desde el punto de vista motor (fisioterapia) como del desarrollo de las capacidades cognitivas, lingüísticas y sonoras (logopedas). Podemos asegurar que es un Síndrome interprofesional.

Síndrome de Williams-Beuren

## DISCUSIÓN

En nuestro estudio lo que alertó ante la posibilidad de encontrarnos ante un Síndrome congénito fue la confluencia del fenotipo junto a la existencia de retraso psicomotor y estatoponderal. El hecho de que la niña presentase CIR ya observado durante el embarazo y que la cardiopatía sea de grado leve, no facilitó en un primer momento la sospecha de Sd. de W.-B. Además, en el primer estudio cariotípico al no emplearse la técnica de FISH, sino las Fitoheماغلutininas se obtuvo un resultado de normalidad. A medida que se iban realizando consultas a los diferentes especialistas, la suma de los datos aportados y coordinados por el Servicio de Pediatría, incrementaba la sospecha de que se tratase del síndrome originario de este estudio.

El hecho de que fuese una niña “torpe”; mala comedora; que no extrañaba a los desconocidos y con una constante sonrisa social; la existencia de retraso del lenguaje tanto expresivo como comprensivo desde la primera consulta de Foniatría y que en revisiones sucesivas ha mejorado, principalmente en la esfera de la comprensión auditiva; el primer resultado de los PEATC; la persistencia de la estenosis valvular pulmonar; los ingresos hospitalarios por “gastroenteritis” y los datos referidos en el párrafo anterior, fueron los que motivaron la nueva petición cariotípica, tanto a la niña como a sus progenitores. Y en esta ocasión mediante el empleo de FISH, se obtuvo un diagnóstico concluyente, siendo una alteración de “novo” en el cromosoma 7.

En nuestro caso, la valvulopatía que presenta no es la más frecuente según se describe en la literatura, ni podemos referir alteraciones oftalmológicas aunque, éstas aún no han sido descartadas debido a la falta de colaboración. No presenta alteraciones renales. Los niveles altos de calcemia no son significativos ni originan sintomatología. No hay alteraciones tiroideas. En nuestra última revisión a la edad de 4 años y 4 meses apreciamos a nivel del desarrollo del lenguaje un decalaje de aproximadamente un año y medio a dos años a nivel expresivo, siendo el receptivo próximo a la normalidad. Aunque en la mayor parte de los casos se ha descrito hipotonía de tronco, nuestro estudio se enmarca en el % que presenta hipertonia periférica. No se han apreciado hasta el momento signos de TDAH en nuestra paciente.

Sin embargo, coincidimos a nivel clínico con los autores en que: el parto fue a término; el peso al nacer fue inferior al promedio y persiste el retraso pondoestatural durante su desarrollo; la facies característica y que en algunas ocasiones encontramos bajo el apelativo de “gnomo”; la existencia de alteraciones cardíacas valvulares; el inicio de la marcha tardío al igual que el desarrollo del lenguaje; coincidimos en que son muy sociables y confiados; la existencia de decalaje cognitivo con respecto a la normalidad; la hipersensibilidad a los sonidos porque en las últimas revisiones se niega a responder a los “ruidos” y colabora si empleamos el lenguaje oral. Ha presentado dos episodios de OMS (otitis media serosa) y en la última prueba audiométrica apreciamos una leve hipoacusia de transmisión en el oído derecho aunque por el momento, no podemos considerarlo un hecho propio del síndrome. No presenta disfonía pero sí malaoclusión dental. No consta la existencia de RGE, aunque ha presentado vómitos que precisaron su ingreso hospitalario.

El trastorno ha de ser atendido de forma multiprofesional: por médicos de diferentes especialidades: neurólogo pediátrico, foniatra, otorrinolaringólogo,

Síndrome de Williams-Beuren

cardiólogo, endocrinólogo..., y otros profesionales como, psicólogos, psicopedagogos, logopedas, maestros especializados en “pedagogía terapéutica”, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales.

Es fundamental la instauración de un programa de ayuda precoz con programas de educación especial individualizada y de terapia del lenguaje para aumentar su capacidad de expresión. Siendo el objetivo real del tratamiento la integración socio- laboral en la edad adulta de estos niños.

#### **Conflicto de intereses**

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses

Síndrome de Williams-Beuren

## BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Pascual Castroviejo, I. et al. (2004) "Síndrome de Williams- Beuren: presentación de 82 casos". An. Pediatr. (Barc); 60; 530-6
- 2.- Fernández Moreno, C.J. (2005): "Un caso de síndrome de Williams- Beuren o facies de gnomo o duendecillo". Rev. Colomb. Psiquiatr. 34, 435-40.
- 3.-Herreros, M.B.; Ascurra, M; Franco, R (2007) "El síndrome de Williams- Reporte de tres casos" Mem.Inst.Investig. Cienc. Salud, 3; 45-49.
- 4.- Céspedes, M. et al. (2008) " Williams Beuren syndrome, a case report". Rev Soc Bol Ped. 47; 166-8
- 5- Kamiloff A, Grant J, Swing S, Carette M. (2003) "Using case study comparisons to explore genotype-phenotype correlation in Williams-Beuren syndrome." J Med Genet. 40,136
- 6.- Lashkari A, Smith A, Gras J. (1999) "Williams- Beuren syndrome: an update and review for the primary physician". Clin Pediatr (Phila). 38,189.
- 7.- Kotzot D. et al. (1995) "Phenotype of the Williams-Beuren syndrome associated with hemizygoty at the elastin locus". Eur J Pediatr. 154, 477-82.
- 8.- Eronen M, Peippo M, Hippala A, Raatikka M. (2002) "Cardiovascular manifestations in 175 patients with Williams syndrome". J Med Genet. 39, 554.
- 9.- Jones W, et al. (2002). "Cerebellar abnormalities in infants and toddler with Williams syndrome". Dev Med Child Neurol 44, 688-94.
- 10.- Gagliardi C, Bonaglia M, Seliconi A. (2003) "Unusual cognitive and behavioral profile in a Williams syndrome patient with atypical 7q11.23 deletion". J Med Genet. 40,526.
- 11.- American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. (2001) "Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome". Pediatrics 107;1192-1204
- 12.-Freeman, K. et al (2010) " Williams Syndrome: The extend of agreement between parent and self report of psychological" Eur. J. Psychiat. 24, 167-175.
- 13.- Morris C. A et al. (1988) "Natural history of Williams syndrome: physical characteristics". J Pediatr. 113:318–326.
- 14:- Martin N.D, Snodgrass G.J, Cohen R.D. (1984) "Idiopathic infantile hypercalcemia: a continuing enigma". Arch Dis Child.59:605–613
- 15.- Greenberg F, Lewis R. A. (1988) "The Williams syndrome: spectrum and significance of ocular features". Ophthalmology. 95, 1608–1612

Síndrome de Williams-Beuren

Revista de la Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja  
ISSN 2171-9381

## NORMAS DE PUBLICACIÓN PARA LOS AUTORES

### TEMAS

Otorrinolaringología y patología cérvicofacial  
y áreas relacionadas:

Otorrinolaringología clínica  
Investigación clínica y básica  
aplicada  
Audición, Lenguaje, Voz  
Bioética  
Gestión clínica, Gestión de Calidad  
(básica y aplicada a ORL)  
Metodología para la Investigación

### TIPOS DE ARTÍCULOS

Artículo original: investigación clínica,  
investigación básica  
Casos clínicos  
Revisión bibliográfica  
Tesis  
Monografía  
Cartas al Director

### Formato:

Los artículos se enviarán en formato word  
realizados en la plantilla aplicable a cada tipo  
de artículo

### Consideraciones:

- El autor debe entregar el trabajo finalizado con el formato definitivo como quiere que aparezca publicado, debidamente paginado con los saltos de página ó sección debidamente indicados
- Márgenes de 3cm
- TABLAS Y FIGURAS: numeradas tal como se citan en el texto para que el lector sea capaz de localizarlas fácilmente. Cada una debe tener una leyenda al pie.
- BIBLIOGRAFÍA:
  - o Debe numerarse siguiendo el orden de aparición en el texto
  - o Citas bibliográficas<sup>2</sup>:
    - EN PAPEL
      - Nombre completo del autor (es) o editor (es), o del grupo u organización responsable. (hasta 6 + et al.)
      - \* Título del artículo o capítulo.

Las plantillas están disponibles en la web de la revista

Letra ARIAL ó 12 puntos

MÁRGENES: 3cm

Debidamente terminados (como el autor desea que aparezca publicado)

Extensión: sin límite

### Estructura general:

TÍTULO

AUTORES (Nombre y apellidos)

CATEGORÍA PROFESIONAL Y CENTRO DE TRABAJO

RESUMEN y PALABRAS CLAVE

Título en inglés

SUMMARY and KEYWORDS

INTRODUCCIÓN

MATERIAL y MÉTODO

RESULTADOS

DISCUSIÓN

BIBLIOGRAFÍA

<sup>2</sup> RECOMENDACIONES DEL **Comité Internacional de Directores de Revistas Médicas**

COMITE INTERNACIONAL DE DIRECTORES DE REVISTAS MEDICAS. Requisitos de uniformidad para manuscritos presentados a revistas biomédicas. *Rev. Esp. Salud Publica* [online]. 1997, vol.71, n.2 [cited 2011-01-02], pp. 89-102 . Available from: <[http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1135-57271997000200002&lng=en&nrm=iso](http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1135-57271997000200002&lng=en&nrm=iso)>. ISSN 1135-5727. doi: 10.1590/S1135-57271997000200002.

Síndrome de Williams-Beuren

- \* Nombre de la revista, periódico o libro.
  - \* Edición (si es aplicable).
  - \* Nombre de la Editorial (si es aplicable).
  - \* Lugar de publicación (para libros).
  - \* Año de publicación.
  - \* Volumen (para revistas).
  - \* Número (para revistas).
  - \* Número de páginas
- INTERNET
    - Nombre del autor o editor.
    - Título de la página (ver barra superior del navegador)
    - Título del sitio (Ir a la homepage del sitio)
    - Fecha de la última actualización de la página o de la fecha del copyright.
    - Dirección completa de Internet (URL de la página).
    - Fecha en que se accede a la página.
    - Cualquier otro detalle que pueda ayudar a encontrar la parte de la página que se está usando.
- ASPECTOS ÉTICOS DE LAS PUBLICACIONES
    - Los autores son responsables de los contenidos
    - Los autores deben indicar expresamente que no tienen conflictos de intereses
    - La elaboración de los artículos ha de atenerse a las normas definidas por el Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas y las recomendaciones internacionales sobre investigación clínica
    - En el texto, tablas o figuras no pueden aparecer datos personales de pacientes ni signos distintivos que permitan su identificación
  - ENVÍO DE LOS ARTÍCULOS y CONTACTO
    - [envios@revistaorl.com](mailto:envios@revistaorl.com)
  - WEB DE ENLACE
    - [www.revistaorl.com](http://www.revistaorl.com)
  - LICENCIA: Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObrasDerivadas 3.0 España
  - REVISTA DE ACCESO LIBRE – OPEN ACCESS