

DOI: <https://doi.org/10.29184/anaisscfmc.v42025p70>

Síndrome de Williams: relato de caso, medicina centrada na pessoa e prática baseada em evidências

Moniki Aguiar Mozzer Denucci, Renato Faria da Gama, Erica Vanessa Brum Lobo-da-Gama, Beatriz Lobo-da-Gama, Gleyson da Cruz Pinto e Camila Castelo Branco Pupe

RESUMO

A Síndrome de Williams é uma condição genética rara causada por microdeleção no cromossomo 7q11.23, com manifestações fenotípicas, cognitivas e comportamentais específicas. Este relato descreve o caso de um adolescente cujo diagnóstico foi inicialmente sugerido por sua mãe, profissional da área da saúde, diante da dificuldade encontrada por médicos para a definição diagnóstica. A hipótese foi acolhida por profissional médico, que solicitou o exame FISH, confirmando a deleção 7q11.23. Desde então, foi estabelecido um plano terapêutico estruturado em parceria com a família, guiado por diretrizes clínicas atualizadas, especialmente da plataforma *UpToDate*®. O paciente apresenta fenótipo facial típico, atraso no desenvolvimento global, sociabilidade acentuada, perfil cognitivo heterogêneo, além de sintomas compatíveis com TDAH. Avaliações neuropsicológicas e fonoaudiológicas documentam déficits em funções executivas, literalidade, rigidez cognitiva e sensorialidade auditiva alterada. O tratamento atual inclui atomoxetina e aripiprazol, com boa resposta clínica. Exames de imagem revelaram agenesia de corpo caloso e alterações visoespaciais; exames cardíacos, laboratoriais e auditivos são compatíveis com o espectro clínico da síndrome. Intervenções multiprofissionais em curso incluem psicopedagogia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia e participação em atividades extracurriculares. O caso destaca a importância da escuta clínica ampliada, da participação ativa da família no processo diagnóstico e da adaptação das melhores evidências à realidade ambulatorial de cidades do interior. Embora em conformidade com a maior parte das recomendações para a síndrome, o caso ainda requer avaliação oftalmológica, mapeamento renal completo e investigação do sono. A experiência reitera o valor de um cuidado integral e personalizado, mesmo em cenários com recursos limitados, e propõe que o alinhamento entre ciência, prática clínica e saber familiar pode ampliar a efetividade terapêutica em condições genéticas raras.

Palavras-chave: Medicina Baseada em Evidências. Relato de Caso. Síndrome de Williams. Trans-tornos do Neurodesenvolvimento.