

## **CORRELAÇÕES ENTRE O FENÓTIPO NA SÍNDROME DE WILLIAMS E OS GENES DELETADOS**

MEDEIROS, Ana Beatriz Deleame<sup>1</sup>; PRAXEDES, Leide de Almeida<sup>2</sup>

### **RESUMO**

**Introdução:** A síndrome de Williams-Beuren apresenta padrão de herança autossômico dominante, decorrente de microdeleção no braço longo do cromossomo 7, na região 7q11.23, que engloba de 26 a 30 genes. Os principais sinais da síndrome são características faciais dismórficas, alterações cognitivas, constipação, estenose aórtica e da artéria pulmonar. **Objetivo:** Realizar uma revisão bibliográfica para descrever as associações entre o quadro fenotípico apresentado na síndrome e a exclusão de genes decorrente da microdeleção. **Materiais e Métodos:** Para a revisão sistemática foram pesquisados e analisados artigos científicos obtidos a partir de busca nas bases de dados PubMed, LILACS e Bireme. **Resultados:** Aproximadamente 96% dos indivíduos com SWB apresentam exclusão do gene da elastina, o que justifica os comprometimentos cardiovasculares, elasticidade da pele, voz rouca, frouxidão articular, clinodactilia, hérnia inguinal, envelhecimento prematuro, diverticulose da bexiga e cólon, características faciais dismórficas e perda auditiva. Outros genes deletados relacionados ao sistema cardiovascular são BCL7B, TBL2, MLXIPL, EIF4H, LAT2, ELN e NCF1. Em relação às alterações de comunicação e comportamento, devem estar relacionadas à deleção dos genes: GTF2I, NFXL1, BAZ1B, CLIP2, DNAJC30, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2. Quanto à hipersociabilidade e estímulos emocionais, sugere-se uma relação com a ocitocina e vasopressina devido à desregulação do sistema hipotálamo-hipofisário, causado por modificações epigenéticas (metilação de DNA do gene OXTR) relacionados aos genes WBSR22, BUD23 e NSUN5. Os problemas auditivos e hipersensibilidade aos sons podem estar relacionados à deleção dos genes das famílias GTF21, LIMK1 e STX1A. A baixa massa óssea está relacionada com a deleção dos genes LIMK1 e FZD9. A hipercalcemia e a sensibilidade aumentada à vitamina D estão associadas com a falta do produto do gene BAZ1B. A falta da proteína codificada pelo gene STX1A, que atua na liberação de insulina, justifica os casos de diabetes. Além disso, o quadro fenotípico também resulta de efeitos genéticos aditivos e por interações com elementos adjacentes, como o silenciamento de genes localizados em outros cromossomos. **Conclusões:** As manifestações clínicas da SWB associam-se diretamente aos tipos de genes deletados, tendo um notável valor preditivo no prognóstico da doença permitindo sua aplicação na prática clínica e acompanhamentos adequados com uma equipe multidisciplinar.

**Palavras-chave:** deleção 7q11.23; Síndrome de Williams; Síndrome de Williams-Beuren

<sup>1</sup> Centro Universitário São Camilo; e-mail: ana.medeiros@aluno.saocamilo-sp.br

<sup>2</sup> Centro Universitário São Camilo; e-mail: leide.praxedes@prof.saocamilo-sp.br