

MANEJO DE ENFERMAGEM FRENTE À SÍNDROME RARA DE WILLIAMS BEUREN

Victoria Isabella Nakaba Soster¹
victoriainsoster@gmail.com

Alessandra Moreira Nonato¹
Amanda Klodzinski¹
Ana Clara Nadalin¹
Ana Lúcia Feriato¹
Anna Luiza de Camargo Cenzi¹
Ana Paula de Miranda Vargas¹
Caroline das Graças Marcon Gumildes¹
Cassiana Pinheiro Ricardo¹
Débora Maria Vargas Makuch²
Juliana Ollé Mendes²

Introdução: A Síndrome de Williams-Beuren (SWB) trata-se de um distúrbio genético raro, de caráter autossômico e baixa prevalência, que causa microdeleção do cromossomo 7, na região 7q11.23. Foi descrito pela primeira vez na Nova Zelândia na década de 60, sendo associado com alterações cardiopulmonares e neuro-craniofaciais, afetando o desenvolvimento infantil. **Objetivo:** Conhecer a fisiopatologia da síndrome de Williams-Beuren e seus efeitos no desenvolvimento psicomotor da criança, bem como os meios para sua identificação precoce, descrevendo a estenose aórtica supravalvular e sua relação com a hipertensão pulmonar, características da síndrome, elaborando um plano de cuidados pautado na taxonomia NANDA 2018-2020. Esta análise parte da questão: “quais as ações de enfermagem frente a uma criança com Síndrome de Williams-Beuren? ”, levantada a partir de experiência vivenciada por acadêmicas do 5º período de Enfermagem da Faculdade Pequeno Príncipe, no contexto de atenção primária à saúde da criança e do adolescente em uma Unidade Básica de Curitiba. **Metodologia:** Trata-se de um estudo sistemático, de revisão integrativa articulado com o Método da Problematização, pautado no Arco de Maguerez, aplicado a um caso fictício. A busca foi realizada nas bases de dados BVS Pubmed e Scielo, das quais foram selecionados um total de 27 artigos, aplicando os critérios de inclusão: artigos disponíveis, relacionados ao tema, nos idiomas inglês, português e espanhol e período abrangendo os anos de 2015 a 2020, excluindo teses e dissertações. Desses 27 artigos, 74% são publicados no idioma inglês e 26% no idioma português, e quanto ao recorte temporal temos que a maioria (29,7%) é publicada no ano de 2016 e a minoria (14,9%) no ano de 2015. **Resultados:** A partir da extração de informações dos artigos selecionados absorve-se que a microdeleção característica da síndrome de WB resulta na expressão de características fenotípicas variáveis no indivíduo. Quanto às alterações neuro-craniofaciais, esses indivíduos são conhecidos por apresentarem fácies típica, conhecida como “face de fadinha”, na qual pode ser observado ponta nasal bulbosa, um padrão estrelado da íris, um filtro longo, uma boca larga, anomalias dentárias e estreitamento bitemporal, orelha proeminente, maxilar pequeno,

inchaço de pálpebras. Ainda, são indivíduos hipersociáveis, cuja explicação é dada pela hipótese de deleção seletiva do gene *Gtf2i* da região cromossômica em questão que codifica o fator *Ili*, que no córtex pré frontal causa redução do número de oligodendrócitos maduros e afinamento da bainha de mielina, levando à distúrbios na condução axonal do impulso elétrico, fazendo emergir os padrões de comportamento hipersociável e feliz, além de ser possível observar uma capacidade visuoespacial e tendência à musicalidade mais acentuadas, mas também resultando em distúrbios dos movimentos finos e suscetibilidade à existência de fobias específicas. Além disso, alterações cardiopulmonares são percebidas, com destaque para a estenose aórtica supravalvar, caracterizada como uma obstrução congênita da aorta ascendente, obstruindo a saída do ventrículo esquerdo. Suas manifestações clínicas são síncope, dispneia e palpitações e o diagnóstico confirmado por exames de imagem, sendo que as possibilidades terapêuticas incluem valvuloplastia percutânea com cateter balão até o transplante cardíaco ou o procedimento de Norwood. Concomitantemente à estenose aórtica supravalvar, a hipertensão pulmonar ocorre na síndrome, apresentada como o aumento na resistência pulmonar, levando a falência ventricular direita e como consequência morte prematura, mas tendo como possibilidade terapêutica a intervenção cirúrgica e o tratamento adjuvante de oxigenação por membrana extracorpórea. Sendo o paciente de SWB um cardiopata congênito, frequentemente é observado atraso no desenvolvimento neuromuscular, ocasionado principalmente por fatores intrínsecos à síndrome, comprometendo o crescimento músculo-esquelético e o desempenho dos movimentos finos e grossos, além da alteração cognitiva já presente. Para isso, é importante que a criança seja acompanhada rigorosamente, e que se faça uso de instrumentos de avaliação padronizados de triagem durante os três primeiros anos de vida, assim como preconizado pela OMS, sendo que no Brasil, isso ocorre tardiamente, muitas vezes tendo a escola como principal meio de detecção de atrasos diversos do desenvolvimento infantil. A partir dessa construção de conhecimento, associado à taxonomia NANDA, a sistematização da assistência de enfermagem na atenção básica frente à síndrome inclui vigiar sinais e sintomas da estenose aórtica supravalvar, hipertensão pulmonar e atraso no desenvolvimento, intervindo com a parceria multidisciplinar e o apoio da rede de educação, bem como orientar os familiares e responsáveis sobre o que pertinente à síndrome, a fim de esclarecer e promover autonomia para os cuidadores de forma que estes estimulem a criança com SWB a explorar suas potencialidades de forma consciente. **Conclusão:** Ao fim do agrupamento desse conhecimento, tem-se que o acompanhamento de puericultura na atenção primária, realizado pelo enfermeiro, é singularmente necessário para detecção precoce da Síndrome de Williams Beuren e suas comorbidades através da aplicação de avaliação pautada em métodos científicos e rastreamento constante, sendo que a SAE norteia as ações de enfermagem frente à síndrome, bem como empodera o enfermeiro na assistência, contribuindo assim para diminuir ou evitar complicações relacionadas a patologia e promover a qualidade de vida para a criança e família.

¹ Acadêmicas de Enfermagem do 5º Período do Curso de Graduação em Enfermagem da Faculdade Pequeno Príncipe.

² Docentes do Curso de Graduação em Enfermagem da Faculdade Pequeno Príncipe.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Williams Beuren; Estenose aórtica supravalvar; Atraso no Desenvolvimento e Hipertensão Pulmonar.

REFERÊNCIAS:

ALKHOLY, Usama M.; *et al.* Vascular endothelial growth factor and pulmonary hypertension in children with beta thalassemia major. **Jornal de Pediatria**, Porto Alegre, v.95, n. 5, p. 593-599, sept. 2019. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572019000600593&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 abr. 2020.

BARAK, Boaz; *et al.* Neuronal Deletion of Gtf2i, Associated With Williams Syndrome, Causes Behavioral and Myelin Alterations Rescuable by a Remyelinating Drug. **Nature Neuroscience**, v.22, n.5, p.700-708, may. 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31011227/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

BELO, Wanessa Alves; OSELAME, Gleidson Brandão; NEVES, Eduardo Borba. Clinical and hospital profile of children with congenital heart disease. **Cadernos Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v.24, n.2, p.216-220, jun. 2016. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-462X2016000200216&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 abr. 2020.

CALDERARO, Daniela; *et al.* Pulmonary Hypertension in General Cardiology Practice. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, São Paulo, v.113, n.3, p.419-428, sept. 2019. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X2019000900419&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 abr. 2020.

COELHO, Renato; *et al.* Child development in primary care: a surveillance Proposal. **Jornal de Pediatria**, Porto Alegre, v.92, n.5, p.505-511, oct. 2016. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572016000600505&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 27 mar. 2020.

CORREA, Wesley; MINETTO, Maria de Fatima; CREPALDI, Maria Aparecida. Família como promotora do desenvolvimento de crianças que apresentam atrasos. **Pensando famílias**, Porto Alegre, v.22, n.1, p.44-58, jun. 2018. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1679-494X2018000100005&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 27 mar. 2020.

CRUZ, Renata Cristina Castro; *et al.* Predictors of Unfavourable Outcomes in Children and Adolescents Submitted to Surgical Mitral Valvuloplasty Secondary to Chronic Rheumatic Heart Disease. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, São Paulo, v.113, n.4, p.748-756, oct. 2019. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X2019001000748&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 abr. 2020.

DORNELAS, Lílian de Fátima; MAGALHAES, Lívia de Castro. **Functional** performance of school children diagnosed with developmental delay up to two years of age. **Revista Paulista de Pediatria**, São Paulo, v.34, n.1, p.78-85, mar. 2016. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822016000100078&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 27 mar. 2020.

FRICKE, Tyson A; *et al.* Surgical repair of supravalvular aortic stenosis in children with williams syndrome: a 30-year experience. **The Annals of thoracic surgery**, v.99, n.4, p.1335-41, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25661907/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

GUENAT, David; *et al.* DNA damage response defect in Williams-Beuren syndrome. **International Journal of Molecular Medicine**, n.39, v.3, p.622-628. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5360356/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

GHAFFARI, Mahsa; *et al.* Genotype-phenotype Correlation and the Size of Microdeletion or Microduplication of 7q11.23 Region in Patients With Williams-Beuren Syndrome. **Annals of Human Genetics**, n.82, v.6, p.469-476, nov. 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30155880/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

KATTAN, Javier; *et al.* Neonatal and Pediatric Extracorporeal Membrane Oxygenation in Developing Latin American Countries. **Jornal de Pediatria**, Porto Alegre, v.93, n.2, p.120-129, apr. 2017. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28034729>. Acesso em: 14 mai. 2020.

LIMA, Marcela Silva; *et al.* Pulmonary hypertension evaluation by Doppler echocardiogram in children and adolescents with mouth breathing syndrome. Brazilian. **Journal of Otorhinolaryngology**, São Paulo, v.83, n.3, p.292-298, jun. 2017. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1808-86942017000300292&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 abr. 2020.

MATOS, Larissa Araújo; CAVALCANTE, Lília Iêda Chaves; COSTA, Elson Ferreira. Características do ambiente sociofamiliar e desenvolvimento neuropsicomotor de crianças: associações e implicações. **Revista Subjetividades**. Fortaleza, v.16, n.3, p.97-108, dez. 2016. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2359-07692016000300008&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 27 mar. 2020.

MENDES, Karina Dal Sasso; SILVEIRA, Renata Cristina de Campos Pereira; GALVAO, Cristina Maria. Uso do Gerenciador de Referências Bibliográficas na Seleção de Estudos Primários em Revisão Integrativa. **Revista Texto e Contexto Enfermagem**, Florianópolis, v.28, e20170204, 2019. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-07072019000100602&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 abr. 2020.

MURAMATSU, Yukako; *et al.* Disparities in Visuo-Spatial Constructive Abilities in Williams Syndrome Patients With Typical Deletion on Chromosome 7q11.23. **Brain and Development**, n.39, v.2, p.145-153, feb. 2017. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27692871/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

NANDA INTERNATIONAL. **Diagnósticos de enfermagem da NANDA-I. definições e classificação 2018-2020**. 11.ed. Porto Alegre: Artmed, 2018.

OSÓRIO, Ana A. C.; *et al.* Psychopathology and Behavior Problems in Children and Adolescents With Williams Syndrome: Distinctive Relationships With Cognition. **Child Neuropsychology**, n.23, v.6, p.631–641, 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27224940/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

PLÁCIDO, Rui; *et al.* **Estratificação prognóstica na hipertensão pulmonar: valor acrescido da abordagem multibiomarcadores.** **Revista Portuguesa de Cardiologia**, v.36, n.2, p.111-125, 2017. Disponível em: <https://www.revportcardiol.org/pt-estratificacao-prognostica-na-hipertensao-pulmonar-articulo-S0870255116302153>. Acesso em: 29 abr. 2020.

PRADO, Marta Lenise do; *et al.* Arco de Charles Maguerez: refletindo estratégias de metodologia ativa na formação de profissionais de saúde. **Escola Anna Nery**, Rio de Janeiro, v.16, n.1, p.172-177, mar. 2012. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-81452012000100023&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 abr. 2020.

SANTOS, Mário; *et al.* Long-term Survival in Pulmonary Arterial Hypertension and Chronic Thromboembolic Pulmonary Hypertension: Insights From a Referral Center in Portugal. **Revista Portuguesa de Cardiologia**, v.37, n.9, p.749-757, sep. 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30144959/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

SILVA, Evair Barreto da; *et al.* Mapping of nursing activities related to diagnosis: delayed growth and development. **Revista Rene**, Fortaleza, v.18, n.2, p.234-241, abr. 2017. Disponível em: http://www.revenf.bvs.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1517-38522017000200234&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 27 mar. 2020.

SOARES, Ana Ravenna Sales; *et al.* Avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor em crianças de 0-18 meses acompanhadas em uma Unidade Básica de Saúde da Família. **Revista Saúde e Pesquisa**. Maringá (PR), v.10, n.3, p.531-538, set./dez. 2017. Disponível em: <https://periodicos.unicesumar.edu.br/index.php/saudpesq/article/view/6221>. Acesso em: 27 mar. 2020.

SZAFLIK, Katarzyna; *et al.* Severe Congenital Obstruction of the Left Main Coronary Artery Coexisting With Supravalvular Aortic Stenosis in Williams Syndrome: A Dangerous Association. **World Journal for Pediatric and Congenital Heart Surgery**, v.7, n.2, p.216-9, mar. 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26582765/>. Acesso em: 28 abr. 2020.

PAZELLO, João Arthur; CAMARAZANO, Ana Cristina. Correlation between degrees of pulmonary hypertension and findings in complementary tests. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia: Imagem Cardiovascular**, v.31, n.3, p.175-182, 2018. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-909414>. Acesso em: 29 abr. 2020.

REIS, Abílio; *et al.* Disability and its clinical correlates in pulmonary hypertension measured through the World Health Organization Disability Assessment Schedule 2.0: a prospective, observational study. **J. bras. pneumol.** São Paulo, v.45, n.4,

e20170355, 2019. Disponível em:
http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1806-37132019000400205&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 abr. 2020.

TORRES, Diego de Faria Magalhães; *et al.* Association Between Hemodynamic Profile, Physical Capacity and Quality of Life in Pulmonary Hypertension. **Arquivos brasileiros de cardiologia**, v.104, n.5, p.387-93, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25742419/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

YAO, Dan; *et al.* Physical growth and development characteristics of children with Williams syndrome aged 0–24 months in Zhejiang Province. **Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism**, v.32, n.3, p.233-237, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30710484/>. Acesso em: 29 abr. 2020.

YILDIZ, Okan, *et al.* Left Coronary Artery Stenosis Causing Left Ventricular Dysfunction In Two Children With Supravalvular Aortic Stenosis. **World Journal for Pediatric and Congenital Heart Surgery**, v.6, n.2, p.311-316, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25870356/>. Acesso em 29. Abr. 2020.

ZAGO, Jéssica Teixeira de Carvalho; *et al.* Association between neuropsychomotor development and biological and environmental risk factors in early childhood children. **Revista CEFAC**, São Paulo, v.19, n.3, p.320-329, jun. 2017. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-18462017000300320&lng=en&nrm=iso . Acesso em: 27 mar. 2020.