

Περιγραφή σπάνιας περίπτωσης ασθενούς με σύνδρομο Williams και ηπατική κίρρωση αγνώστου αιτιολογίας.

Σωτηρόπουλος Χ, Κωνσταντάκης Χ, Αμπαζής Ο, Διαμαντοπούλου Γ, Θεοχάρης Γ, Τριάντος Χ, Θωμόπουλος Κ
Γαστρεντερολογική κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών, Πάτρα

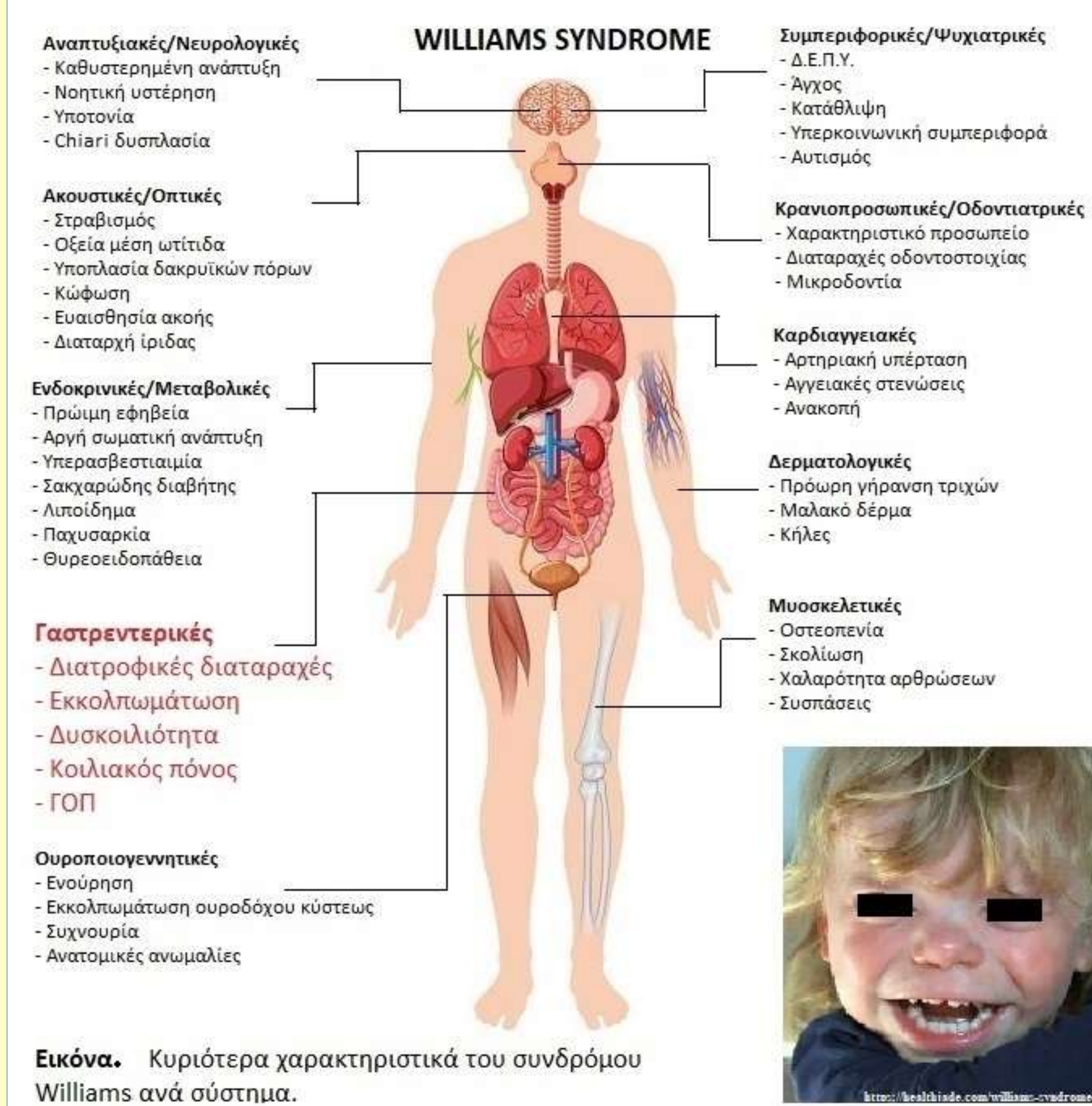
ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Williams είναι μια πολυσυστηματική διαταραχή που εμφανίζεται σε 1/20.000 γεννήσεις και προκαλείται από διαγραφή στο γονίδιο ελαστίνης στο χρωμόσωμα 7q11,23. Χαρακτηρίζεται από δυσμορφικά χαρακτηριστικά του προσώπου, νοητική υστέρηση, μοναδικό γνωστικό προφίλ, υπερασβεστιαμία και ανωμαλίες του συνδετικού ιστού. Εκτός από την χαρακτηριστική κρανιοπροσωπική εμφάνιση, οι πιο συχνές διαταραχές περιλαμβάνουν το καρδιαγγειακό, το κεντρικό νευρικό, το γαστρεντερικό και το ενδοκρινικό σύστημα.¹⁻⁴

ΣΚΟΠΟΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΙ

Τα τυπικά γαστρεντερικά προβλήματα στο σύνδρομο Williams περιλαμβάνουν προβλήματα σίτισης, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, δυσκοιλιότητα, εκκολπωματώση, χρόνιο κοιλιακό άλγος, κήλες και κοιλιοκάκη (Εικόνα), ενώ ουδέποτε έχει αναφερθεί συσχέτιση με κίρρωση.

Αναφορά ασθενούς με σύνδρομο Williams και ηπατική κίρρωση αγνώστου αιτιολογίας που παρακολουθείται στα ΤΕΙ ΠΓΝΠ.



Εικόνα. Κυριότερα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Williams ανά σύστημα.



ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

Αναφέρουμε την περίπτωση ενός άρρενος όπου σε ηλικία 2,5 ετών διεγνώσθη με το σύνδρομο Williams (με τη μέθοδο FISH). Πρόκειται για ασθενή ετερόζυγο για β-MA που εμφάνισε το χαρακτηριστικό πρόσωπο με φαρδύ μέτωπο, υπανάπτυκτο πηγούνι, κοντή μύτη και γεμάτα μάγουλα σε συνδυασμό με υπερασβεστιαμία, υπερβαλβιδική αορτική στένωση και υποθυρεοειδισμό. Κατά την ανάπτυξη ο ασθενής παρουσίασε αργή σωματική αύξηση, ήπια νοητική υστέρηση, υπερκοινωνικότητα και διαταραχές ακοής.

Σε ηλικία 7 ετών σε τυχαίο εργαστηριακό έλεγχο ο ασθενής παρουσίασε τρανσαμινασαιμία ενώ σε υπερηχογραφικό έλεγχο ηπατοσπληνομεγαλία. Από CT κοιλίας ανεδείχθη ηπατομεγαλία με λοβωτή παρυφή ως επί κίρρωσης, σπληνομεγαλία και παρουσία έκτοπων κιστών με βατό σπληνοπυλαίο άξονα. Πραγματοποιήθηκε πλήρης ηπατολογικός - ιολογικός - κολλαγονικός έλεγχος και έλεγχος γενετικών μεταλλάξεων και μεταβολικών διαταραχών χωρίς ανάδειξη της αιτιολογίας της κίρρωσης, ενώ από τη διενέργεια γαστροσκόπησης ενευρέθησαν κισσοί οισοφάγου Grade 1. Ο ασθενής υποβλήθηκε σε διαδερμική βιοψία ήπατος με ανάδειξη εκτεταμένης γεφυροποιού ίνωσης και σχηματισμό ατελών αναγεννητικών οζιδίων με μακροφουσαλιδώδη στεάτωση χωρίς να στοιχειοθετείται συγκεκριμένη χρόνια ηπατοπάθεια ως το αίτιο της κίρρωσης. Βιβλιογραφικά δε έχει περιγραφεί έως τώρα περίπτωση συνδρόμου Williams με ανάπτυξη ηπατικής κίρρωσης. Έχοντας αποκλείσει της κλασικές αιτίες κίρρωσης η πιθανολογούμενη αιτία μπορεί να είναι γενετικής ή μεταβολικής αρχής στα πλαίσια του συνδρόμου. Ο ασθενής σήμερα παραμένει σε καλή κατάσταση με αντιρροπούμενη κίρρωση έχοντας τακτική παρακολούθηση στο ηπατολογικό ιατρείο του ΠΓΝ Πατρών.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Το σύνδρομο Williams είναι μια σύνθετη διαταραχή με χαρακτηριστικό φαινότυπο αλλά και ποικίλη συμμετοχή διαφορετικών οργάνων. Χρειάζεται περαιτέρω έρευνα για τον εντοπισμό των παραγόντων που ευθύνονται για αυτές τις διαφορές, που μπορεί να οδηγήσει σε θεραπείες βασισμένες σε μηχανισμούς και όχι σε συμπτώματα.

ΠΑΡΑΠΟΜΠΕΣ

1. Morris CA, Mervis CB. Williams syndrome and related disorders. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2000;1:461-84.
2. Pober BR. Williams-Beuren syndrome. N Engl J Med. 2010 Jan 21;362(3):239-52.
3. Kozel BA, Barak B, Kim CA, Mervis CB, Osborne LR, Porter M, Pober BR. Williams syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2021 Jun 17;7(1):42.
4. Twite MD, Stenquist S, Ing RJ. Williams syndrome. Paediatr Anaesth. 2019 May;29(5):483-490.

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ

Σωτηρόπουλος Χρήστος, Ειδικευόμενος
Γαστρεντερολογίας
Γαστρεντερολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό
Νοσοκομείο Πατρών, Πάτρα
e-mail: cr.sotiropoulos@hotmail.com