



ΑΣΘΕΝΗΣ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS BEUREN ΚΑΙ PORTO SINUSOIDAL VASCULAR DISORDER

Παπατζέλου Ι¹, Παναγιώτου Σ¹, Παπαδοπούλου Ε², Μανιαδάκη Η², Σαμωνάκης Δ¹
1 Ηπατολογικό ιατρείο πανεπιστημιακής Γαστρεντερολογικής κλινικής ΠΑΓΝΗ 2.Ιατρείο γενετικής και παιδιατρικής ενδοκρινολογίας, πανεπιστημιακή παιδιατρική κλινική ΠΑΓΝΗ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Σύνδρομο Williams Beuren:

- σπάνια γενετική διαταραχή κληρονομούμενη με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας
- συγκεκριμένα χαρακτηριστικά προσώπου, νευροαναπτυξιακές διαταραχές και στην πλειοψηφία των ασθενών καρδιαγγειακές διαταραχές
- λίγες καταγραφές ασθενών στις οποίες το σύνδρομο έχει συνδεθεί με ανάπτυξη πυλαίας υπέρτασης

PSVD:

- Μη κίρρωτική πυλαία υπέρταση

ΣΚΟΠΟΣ

Η περιγραφή ενδιαφέρουσας περίπτωσης ασθενή με σύνδρομο Williams Beuren και πυλαία υπέρταση που διαγνώσθηκε στο τακτικό ηπατολογικό ιατρείο σε συνεργασία με το ιατρείο γενετικής.

ΜΕΘΟΔΟΣ

Αναδρομική παρουσίαση δεδομένων διερεύνησης, διάγνωσης και παρακολούθησης ασθενή από το αρχείο του ηπατολογικού ιατρείου.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Άρρεν 50 ετών

- ήπια νοητική διαταραχή, διαταραχή ομιλίας και βάδισης
- έναρξη διερεύνησης το 2021 από αιματολόγο λόγω θρομβοπενίας
- ατομικό ιστορικό
 - αρτηριακή υπέρταση
 - βρογχικό άσθμα
 - όχι κάπνισμα, σπάνια αλκοόλ, , BMI 23.5kg/m²

Αρχικός έλεγχος:

- **U/S - CT:** σπληνομεγαλία (14.7εκ)
- **Γαστροσκόπηση:** 3 κίρσικες στήλες 2^{ου} βαθμού
- **OMB – ανοσοφαινότυπος:** χωρίς στοιχεία υπέρ υποκείμενου αιματολογικού νοσήματος



Υποψία κίρρωσης και παραπομπή σε ηπατολογικό ιατρείο

Ελαστογραφία	F2/3 ίνωση
HBV/HCV	(-)
ANA, AMA, ASMA F actin, anti LKM, AAT	(-)
IgG	1830 mg/dL

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Έλεγχος για Wilson’s
Cer 20mg/dL
Cu ούρων 24ώρου 63 µg/24h
Kayser Fleisher (-)
MRI εγκεφάλου χπε
Αδυναμία διενέργειας βιοψίας ήπατος λόγω ασυνεργασίας
Γονιδιακός έλεγχος (whole exome sequencing) στοχεύοντας τις μεταλλαγές ATP7B



ανίχνευση ετερόζυγου παθογόνου ελλείμματος στο χρωμόσωμα 7 (7q11.23), παθογόνος μετάλλαξη που προκαλεί το σύνδρομο Williams Beuren

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Ακολούθησαν:

- καρδιολογικός έλεγχος χωρίς ανεύρεση κάποιας παθολογίας
- έλεγχος για σχετιζόμενες με το σύνδρομο ενδοκρινικές διαταραχές (προέκυψε οστεοπόρωση που αντιμετωπίζεται φαρμακευτικά)
- Έναρξη καρβεδιλόλης με καλή αιμοδυναμική ανταπόκριση

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Σπάνια γενετικά σύνδρομα μπορούν να συνδεθούν με την πυλαία υπέρταση, ιδίως στα πλαίσια της πρόσφατα περιγραφείσας PSVD. Σημειώνεται η αξία του γενετικού ελέγχου στη διάγνωση αντίστοιχων περιπτώσεων

REFERENCES

1. https://www.uptodate.com/contents/williams-syndrome?search=williams%20beuren&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1
2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12687671/>

CONTACT

Παπατζέλου Ιωάννα
Email: iopapatze@gmail.com