
INCIDENȚA SINDROMULUI WILLIAMS ÎN CADRUL SINDROAMELOR POLIMALFORMATIVE ASOCIATE CU MALFORMAȚII CARDIACE CONGENITALE ÎN EVIDENȚA CLINICII DE PEDIATRIE NR. 1 CARDIOLOGIE

Rodica Togănel*, Márta Grün**, I. Munteanu*

*Clinica de Pediatrie nr. 1
U.M.F. Târgu-Mureș

**Policlinaica Județeană de Copii Târgu-Mureș, Cabinetul de Bolii Genetice și Malformații Congenitale

Malformațiile cardiace congenitale sunt frecvent asociate cu malformații extracardiace, în statistica noastră 34%. În cadrul asocierii malformațiilor extracardiace (maiore sau minore) trebuie avut în vedere un sindrom malformativ specific.

Sindromul Williams face parte din grupa sindroamelor polimalformative cu etiologie heterogenică, malformațiile cardiace fiind asociate într-un procent de 75%. Autorii prezintă cazurile de sindrom Williams asociate cu malformații cardiace congenitale (facies tipic, grad variabil de retard mintal, stenoză aortică supravalvulară), incidența sindromului fiind de 9% dintre sindroamele polimalformative și 0,3% din totalul de malformații cardiace congenitale dispensarizate de serviciul nostru; sunt detaliate etapele diagnosticului pozitiv, posibilitățile terapeutice și prognosticul bolii.

Diagnosticul sindroamelor polimalformative cu malformații cardiace sunt importante în aprecierea atitudinii terapeutice optime precum și în evaluarea prognosticului bolii.
