

ENVELHECIMENTO PRECOCE NA SÍNDROME DE WILLIAMS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Williams-Beuren (SWB) é uma condição genética rara autossômica dominante, causada por uma microdeleção heterozigótica na região cromossômica 7q11.23, cujo fragmento inclui 21 à 28 genes. A SWB possui incidência estimada entre 1:7500 e 1:20000 nascidos vivos, sem prevalência de sexo, etnia e regiões geográficas. Devido aos genes na região deletada, apresenta manifestações clínicas multissistêmicas, tais como olhos grandes, lábios grossos, baixa estatura, nariz pequeno com ponte nasal mais aprofundada, alterações nos sistemas cardiovascular, nervoso central e endócrino, além de déficit de aprendizagem, prejuízo cognitivo, transtornos de ansiedade e hipersociabilidade. Não existem muitos dados sobre os sintomas que os adultos com SWB podem apresentar, mas com o aumento de sua expectativa de vida, as pesquisas aumentaram para analisar as manifestações clínicas adicionais, como envelhecimento precoce e declínio cognitivo, assim como os mecanismos celulares que poderiam explicar esses sintomas na fase adulta e o provável mecanismo celular envolvido. **OBJETIVOS:** Analisar aspectos clínicos e biológicos da SWB em relação ao envelhecimento precoce e comparar sua sintomatologia e evolução com os dados da literatura. **MÉTODOS:** Trata-se de uma revisão de literatura narrativa que utilizou os descritores: Williams Syndrome, Premature Aging, Oxidative Stress e seus correspondentes em português. Foram utilizadas as bases de dados: Scielo, PubMed e Google Acadêmico. Foram incluídos artigos publicados entre 1996 a 2024, totalizando 27 trabalhos selecionados para o estudo. **RESULTADOS:** A SWB pode levar ao estresse oxidativo por haploinsuficiência do gene *ELN*, que codifica a tropoelastina, molécula precursora da elastina. Esse estresse ocorre no desbalanço entre o anabolismo de compostos oxidantes e o sistema de defesa antioxidante que induz o aumento da predisposição ao envelhecimento celular, apoptose celular e necrose tecidual, além da carcinogênese, aumento de doenças autoimunes e diminuição da massa muscular. A deficiência da elastina provoca problemas cardiovasculares e no tecido conjuntivo e predispõe ao desenvolvimento precoce de enfisema pulmonar e constipação crônica em 50% dos adultos, o que aumenta a probabilidade de desenvolverem diverticulose. Os principais sinais de envelhecimento acelerado são catarata, cabelos grisalhos ainda na adolescência, perda auditiva neurossensorial de alta frequência, perda de peso contínua, enfisema senil, envelhecimento prematuro da pele, tolerância alterada à glicose, diminuição da densidade mineral óssea e uma redução considerável da memória episódica. A hipótese de envelhecimento precoce também é apoiada por um comprometimento acelerado e prévio dos mecanismos do sono, que inclui tempo total, eficiência e movimento rápido dos olhos. **CONCLUSÃO:** A SWB desencadeia o envelhecimento precoce dos afetados, manifestado de modo multissistêmico e complexo. Embora os avanços no diagnóstico e tratamento tenham aumentado a expectativa de vida dos portadores, ainda há muitos desafios a serem enfrentados, especialmente em relação ao envelhecimento precoce e suas consequências. Pesquisas contínuas são essenciais para compreender melhor os mecanismos subjacentes da síndrome e desenvolver intervenções que possam melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos adultos afetados.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Williams, Senilidade prematura, Estresse Oxidativo.