

Williams-szindróma

betegtájékoztató



Az élet egy öröklődő
tünetegyüttessel

Humán Genomért Alapítvány

Áttekintés

Mi a Williams-szindróma?	4	A Williams-szindróma egy ritka, öröklődő kötőszöveti érintettséggel járó genetikai betegség.
A Williams-szindróma tünetei	5	A Williams-szindróma jellegzetesen többszervi érintettséggel jár, és a szervi panaszokon kívül, befolyásolja a beteg várható pszichés fejlődését és személyiségének alakulását.
A Williams-szindróma diagnózisa	6	A Williams-szindróma diagnózisa vérmintából történik.
A Williams-szindróma oka	7	A Williams-szindróma a 7-es kromoszóma egy kis részének hiánya miatt alakul ki, ami általában 15-20 gén hiányát jelenti.
A Williams-szindróma kezelése	8	A Williams-szindróma jelenleg nem gyógyítható, azonban a betegség korai diagnózisával, a betegek szoros nyomonkövetésével és a tüneti terápiák alkalmazásával a betegek várható életminősége és élettartama is jelentősen javítható.

Mi a Williams-szindróma ?

A Williams-szindróma (Williams-Beuren-szindróma) egy ritka, (előfordulási gyakorisága 1:7500) öröklődő kötőszöveti érintettséggel járó genetikai betegség. A betegség kialakulása a 7-es kromoszóma génállományának részleges hiányából származik. Az elasztin (*ELN*) gén és a környező gének hiányoznak az egyik 7-es kromoszómáról, amely jellegzetes szervi tüneteket és személyiségjegyeket okozhatnak az érintett gyermekekben.

A szemek szivárványhártyáján jellegzetes csillag mintázat észlelhető, illetve a betegek több, mint felében észlelhető kancsalság.

Az érintett gyermekek esetében a renyhébb izomtónus miatt gyakran tapasztalható főként újszülötkorban etetési nehezítettség. Az érintett gyermekek általában az átlagnál alacsonyabb testsúllyal születhetnek, illetve későbbi fejlődésük során jellemző rájuk az alacsonynövés.

A Williams-szindróma jellegzetesen többszervi érintettségével jár, és a szervi panaszokon kívül, hatással van a beteg pszichés fejlődésére és személyiségének kialakulására is.

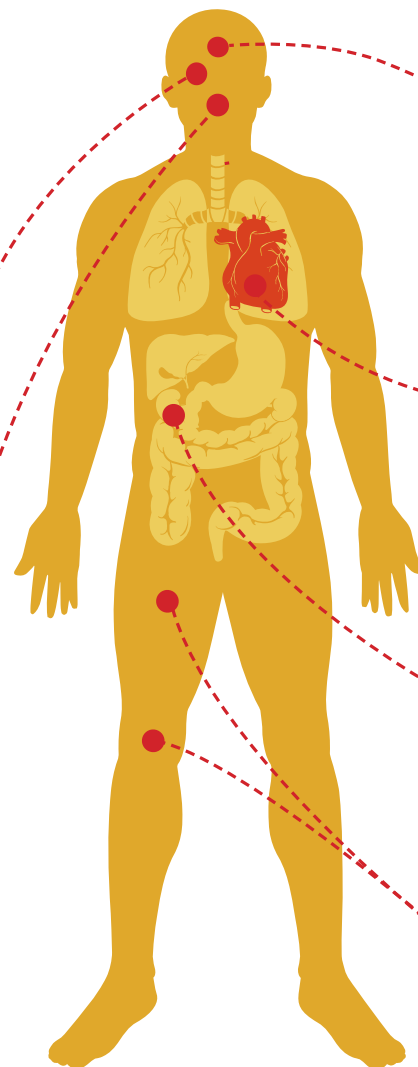
Milyen tüneteim lehetnek ?

Gyermekkorban jellemző a kifejezetten barátságos viselkedés, bár kamaszkorban gyakran kialakulhat introvertált, zárkózott személyiség. A betegek enyhe vagy közepsúlyos értelmi érintettséggel, valamint a csökkent koncentráció képességük miatt tanulási nehézségekkel küzdhetnek.

A betegekben gyakori a szívér érintettség. Ez leggyakrabban az aorta szűkületét, a tüdőartériák szűkületét és a szívbillentyűk hibáit jelenti, amelyekhez magas vérnyomás is társulhat.

Az érintett gyermekeknél a vér kalcium szintje emelkedettebb lehet. A vesék szintjén a magasabb kalcium szint miatt gyakrabban fordulhat elő működési vagy szerkezeti eltérés. Ugyanakkor, előfordulhat vizelettartási zavar is.

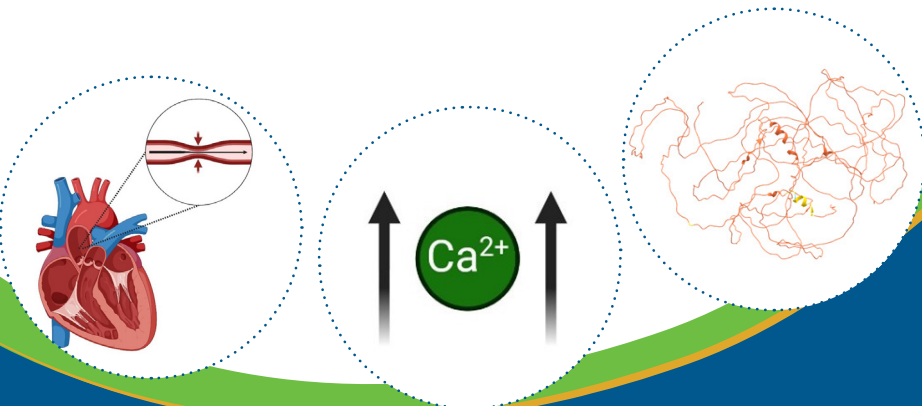
Az elasztin gén érintettsége miatt számos kötőszöveti eltéréssel járhat. Ebből adódóan az érintett gyermekekre rugalmasabb bőr és laza ízületek jellemzőek, ami társulhat csökkent izomtónussal is. Valamint a betegeknek gyakrabban fordulhatnak elő sérvek.



A Williams-szindróma diagnózisa

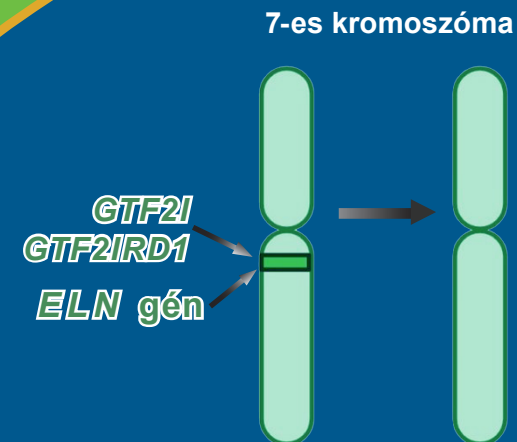
A korábban említett tünetmintázatok, leggyakrabban a szívzörej kapcsán készült szív-ultrahang vizsgálat által feltárt eltérések és a magas kalcium szint felhívhatják a figyelmet Williams-szindrómára.

Williams-szindróma gyanúja esetén, az úgynevezett fluoreszcensz in situ hibridizáció (FISH) vizsgálati módszerrel mutatható ki az elastin gént is érintő 7-es kromoszóma hosszú karján részleges 1,5-1,8 Mbp (megabázispár) méretű hiány. Igen ritka esetekben csak az elastin génen belüli kisebb betegségkókozó eltérések is állhatnak a tünetek hátterében.



Mi okozza a Williams-szindrómát?

A Williams-szindróma a 7-es kromoszóma egy kis részének hiánya következtében alakul ki, ami általában 15-20 gén részleges hiányát foglalja magába. A leggyakrabban érintett gén a tünettan szempontjából az elastin (*ELN*), amely a kötőszövetek egy fontos komponensét, az elastikus rostokat kódolja. Ez a fehérje további fehérjék mellett felelős a szövetek rugalmasságáért, így az ízületek, az erek és a szívbillentyűk megfelelő működéséhez, illetve a növekedéshez is hozzájárul. Az értelmi érintettség, hiperszociabilitás és szorongás kialakulásáért a *GTF2I* és *GTF2IRD1* gének a felelősek.



Melyek a kezelési lehetőségeim?

A Williams-szindróma jelenleg nem gyógyítható, azonban a betegség korai diagnosztizálásával, a betegek szoros nyomonkövetésével és a tüneti terápiák igénybevételével a betegek várható életminősége és élettartama is jelentősen javítható.

Újonnan diagnosztizált betegek javasolt vizsgálatai:

Azon gyermekek esetében, akiknél a Williams-szindróma megállapításra kerül, javasolt a potenciálisan érintett szervek felmérése.

Az általános laboratóriumi paraméterek vizsgálatakor kiemelt jelentősége van a kalcium szint mérésének. Kardiológiai szakvizsgálaton szív-ultrahang vizsgálat, EKG elvégzésére van szükség. Ezen felül endokrinológiai, neurológiai és ha a gyermek életkorában kivitelezhető pszichiátriai kivizsgálás is szükséges. Általában érdemes részt venni egy dietetikai alapfelméresem és tanácsadáson.

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai Részleg:

A Genetika Részleg által koordinált tapasztalt szakmai munkacsoport komplex diagnosztikai kivizsgálást biztosít, a felmérést követően lehetőséget biztosítunk az érintettek gondozására és utánkövetésére is.

Utánkövetés:

A Williams-szindrómás betegek esetében rendkívül fontos a rendszeres orvosi vizsgálatokon való részvétel. A betegek egyéni igényeiknek megfelelően alakítják ki az utánkövetéses vizsgálatok menetét. A teljesség igénye nélkül, jellemzően az alábbi utánkövetési kivizsgálások javalltak:

Rendszeresen ellenőrizni kell a betegek kalcium szintjét. Kiemelten fontos a rendszeres fogászati felmérés és utánkövetés. A kardiológiai diagnózistól függően javasolt rendszeres kardiológiai kivizsgálásra jelentkeznie a Williams-szindrómás betegeknek. Hasonlóan szükséges laboratóriumi vizsgálatot, neurológiai, gasztroenterológiai, szemészeti, fül-orr-gégészeti kivizsgálást végezni, valamint genetikai tanácsadáson részt venni. A Williams-szindrómás betegek pszichológiai státuszát érdemes folyamatosan követni. A beteg egyéni állapotától függően szükség lehet hasi-ultrahang rendszeres elvégzésére, nephrológiai kivizsgálásra, és dietetikai tanácsadásra.

Gyakori kérdések

Milyen életminőséget javító lehetőségek állnak rendelkezésre Williams-szindrómás betegek számára?

Számos, a betegek mindennapjait érintő problémán lehet segíteni tüneti terápiák igénybevételével. A mozgást érintő nehézségeken gyógytornával, a nyelvi fejlődés elmaradásán beszédterápiával lehet javítani. A zeneterápia és egyéb szellemi fejlődést segítő módszerek szintén hatékonyan segíthetik a későbbi önellátáshoz szükséges készségek elsajátítását.

Amennyiben Williams-szindrómás gyermek született a családban, születhet-e egészséges testvére?

Igen. A Williams-szindrómás beteg szülei általában nem hordozzák az érintett 7-es kromoszómán érintett szakaszt, így egy következő gyermekvállalás esetén az átlagnépességhez képest minimálisan emelkedett ismétlődési kockázata van a Williams-szindrómának.

Szükséges diétát tartani Williams-szindrómás betegnek?

A Williams-szindróma gyakran jár magas kalcium szinttel, ami szükségessé teheti a kalcium korlátozott bevitelét és a dietetikai tanácsadást.

Jelent-e fokozott kockázatot műtéti beavatkozások esetén a Williams-szindróma?

Az anesztéziával járó beavatkozások esetén a Williams-szindrómás betegeknek érdemes konzultálni kardiológus kezelőorvosukkal, illetve tájékoztatniuk az aneszteziológust állapotukról, mivel fokozott kockázatnak vannak kitéve. Ebben az esetben mérlegelni kell a beavatkozás előnyeit és potenciális hátrányait.

Társulhat-e a Williams-szindróma más genetikai betegséggel?

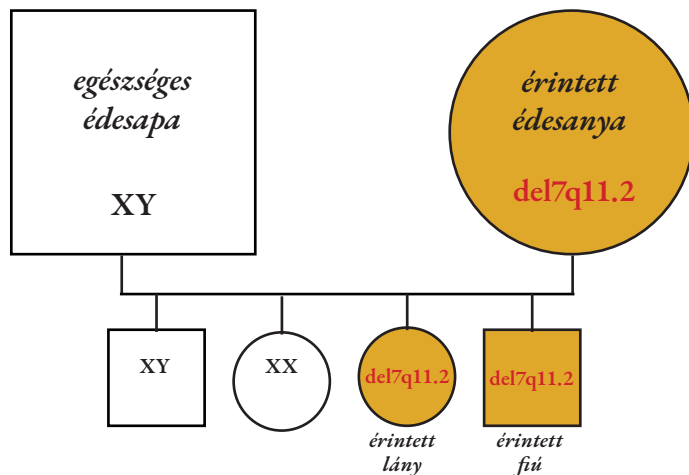
Előfordulhat, hogy a Williams-szindrómára jellemző örökítőanyag eltérés mellett további betegségkókozó eltérések is igazolhatóak, amelyek módosíthatják a tünetek spektrumát.

Hogy változik az életkor előrehaladásával a betegek jellegzetes személyiség mintázata?

A fiatalkorban jellemző barátságos és extrovertált személyiség kamaszkorra megváltozhat. Egyes betegeknél introvertált, zárkózottabb személyiségjegyek alakulhatnak ki.

Családtervezés

A Williams-szindrómában érintett egyénekből, a 7-es kromoszómát érintő eltérés rendszerint újonnan alakul ki, jellegzetesen az ivarsejtek képződése során. Williams-szindrómás betegnek 50%-os eséllyel születhet Williams-szindrómás gyermeke, nemtől függetlenül. Családtervezés esetén az aktuális nemzeti irányelveknek megfelelően a preimplantációs és prenatális géndiagnosztikai lehetőségekről genetikai tanácsadás keretében részletes tájékoztatásra van lehetőség.



Betegszervezetek világszerte

Magyar Williams Szindróma Társaság
Magyarország (www.williams.org.hu)
email: info@williams.org.hu

European Federation of Williams Syndrome
Európa (www.eurowilliams.org)

Williams Syndrome Association
USA (www.williams-syndrome.org)
email: info@williams-syndrome.org

Készült a Humán Genomért Alapítvány jóvoltából.

Kérjük, amennyiben teheti, támogassa Alapítványunkat!

Bankszámlaszámunk: HU85 11709026-2000156-0-00000000

Hálásan köszönjük, hogy hozzájárul a kezelhető genetikai megbetegedések kutatásának, diagnosztikájának és terápiájának támogatásához!



Szakmai referens: Erhardt Júlia

Szakmai felelős: Dr. Kovács Árpád Ferenc

Lektorálta: Humán Genomért Alapítvány Kuratóriuma

Szerkesztő: Fekete Nóra

Grafikai tervezés és korrektúra: Pátrovics Laura

A betegtájékoztatót szakmailag ellenőrizte és jóváhagyta a Humán Genomért Alapítvány Kuratóriuma. Jelen betegtájékoztató a legkorszerűbb irányelvek és irodalmi adatok összefoglaló eredményei tükrében készült.

A betegtájékoztató verziója: I/2024.04.15. kiadás. © 2024.

Minden jog fenntartva!

Jelen tájékoztató részleges vagy teljes felhasználása kizárólagosan a Kuratórium írásos engedélyét követően lehetséges.

