

:: Williams-Beurenov syndróm

Orpha číslo: ORPHA904

Prehľad

Williams-Beurenov syndróm je vzácne genetické ochorenie charakterizované vývojovými poruchami, ktoré zahŕňa malformácie srdca (najčastejšie supravalyválna aortálna stenóza, SVAS) v 75% prípadov, psychomotorickú retardáciu, charakteristickú dysmorfriu tváre a špecifický kognitívny a behaviorálny profil. Incidencia typických foriem je 1/20 000 narodených detí, avšak existujú tiež parciálne formy, ale ich výskyt nie je známy. Deti trpiace Williams syndrómom majú charakteristickú tvár: sploštený nos s cibulovitým hrotom, veľké ústa so širokou vytočenou spodnou perou, bacuľatú tvár, periorbitálny edém, epicanthus a dúhovku v tvare hviezdy. S vekom sa tvár zužuje a rysy hrubnú. Z kognitívnych schopností dominuje visuospeciálny deficit, ktorý kontrastuje so zachovanými jazykovými zručnosťami. Postihnuté deti preukazujú hypersociálne správanie a dobre spolupracujú s ostatnými ľuďmi. Majú výraznú citlivosť na hluk a dobré hudobné schopnosti. U postihnutých jedincov sa zvyšuje výskyt zubného kazu, niekedy spojená s hypopláziou skloviny. U 40% postihnutých detí sa môže objaviť strabizmus a/alebo poruchy videnia. Cievne malformácie, ako je SVAS a stenóza pľúcnej alebo renálnej artérie (čo môže viesť k renovaskulárnej hypertenzii), je možné pozorovať od narodenia. Hyperkalcémia môže progredovať do nefrokalcinózy. Williams syndróm je spôsobený chromozomálnou mikrodéleciou v q11.23 oblasti jednej kópie chromozómu 7. Táto mikrodélecia nie je detekovateľná konvenčným stanovením karyotypu, ale môže byť stanovená pomocou FISH (fluorescenčná in situ hybridizácia) analýzy, čo vedie k stanoveniu diagnózy u 95% prípadov. Tieto mikrodélecie, ktoré sa všeobecne vyskytujú len sporadicky, majú za následok stratu mnohých génov, vrátane génu elastínu. Cievne malformácie si vyžadujú pravidelné sledovanie, rovnako ako špecializovaný manažment liečby. Z tohto dôvodu by mali byť deti postihnuté syndrómom Williams vedené tímom detských kardiológov so znalosťou tejto patológie. Manažment arteriálnej hypertenzie vyžaduje kombináciu farmaceutickej liečby, zdravej výživy a zdravého životného štýlu. Pri rozhodovaní chirurgického riešenia stenózy renálnej artérie musíme brať do úvahy globálne zapojenie cievnych stien v tejto patológii. Hyperkalcémia je liečená pomocou diéty s obmedzením vápnika. Krvný tlak a renálne funkcie vyžadujú celoživotné sledovanie. V rámci manažmentu vzdelávania by mali byť deti postihnuté Williams syndrómom zahrnuté v multidisciplinárnom sledovaní pediatrov, ortodontistov, fyzioterapeutov, logopédov a psychológov. Dospelí pacienti sú zriedka sebestační.

Odborný recenzent :

- o Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER

Posledná úprava : December 2006

Preklad : December 2012, MUDr. Petra Davidová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net