

diagnosztizált. Ennek egyik oka az, hogy nem minden esetben fordul elő minden tünet egyszerre, ezért nem könnyű a WS-t felismerni. Ez óriási probléma, hiszen ahogy a fentiekből is kiderül, a betegeknek esetleg számos súlyos és progresszív egészségügyi problémával kell szembenézniük. Tehát a korai felismerés alapvető fontosságú a további életminőség és életkilátások szempontjából. Ezért, ha a tünetek közül néhány együtt van, akkor érdemes elmentni például az Országos Kardiológiai Intézetbe, vagy a Bp-I Semmelweis Egyetem II.sz. Gyermekklinikájára, ahol ma már nagy biztonsággal képesek diagnosztizálni. Ezután a klinikai diagnózist egy egyszerű vérvizsgálat segítségével genetikailag is megerősíthetik. A fluoreszcensz in situ hibridizáció (FISH) nevű technika segítségével a vérből az 7. kromoszómán az elasztin deléció a Williams szindrómások 95 - 98 %-ában kimutatható. Ezt a vizsgálatot jelenleg Pécsen és Budapesten lehet elvégeztetni.

Az orvosi problémák gyakoriak a Williams szindrómában?

A Williams szindróma testünk számos különböző szervét érintheti. Azonban fontos tudnunk, hogy nincs két Williams szindrómás egyén, akiknek pontosan ugyanazok a problémái lennének. Mivel néhány egészségügyi probléma az idő folyamán fokozatosan, vagy egymás után jelentkezik, ezért nagyon fontos a beteg folyamatos orvosi felügyelete, rendszeres szűrővizsgálata. A Williams szindrómás gyermek is akkor fejleszthető eredményesen, ha a korai fejlesztéssel párhuzamosan, azzal szorosan együttműködve, előre meghatározott szűrővizsgálati programra alapozva biztosítjuk az optimális orvosi ellátást. A gyógypedagógiai és orvosi ellátás mellett a megfelelő pszichoszociális környezet is szükséges a gyermek optimális fejlődéséhez. Fontos azonban megjegyezni, hogy az orvosi problémák lehetősége ellenére a legtöbb Williams szindrómás gyermek és felnőtt egészséges, és aktív, teljes életet él.

Mik a kilátások egy Williams szindrómás felnőtt számára?

A Williams szindrómás felnőttek túlnyomó többsége képes a teljeskörű önellátásra és valamilyen elméleti és/vagy szakmai képzést nyújtó iskola elvégzésére. Különböző munkahelyeken foglalkoztatják őket (kezdve a szigorúan felügyelttől a független állás betöltéséig). Sok Williams szindrómás felnőtt a szüleiével él, mások speciális intézetekben, néhányan pedig teljesen önállóan.

Kinek kell gondot viselnie a Williams szindrómás sérültekre?

Tekintve a Williams szindrómásokat sújtó számos egészségügyi probléma komplex természetét, sokféle egészségügyi és oktatásügyi szakembernek kell résztvennie a gondozásukban. A potenciális egészségügyi problémák rendszeres szűrővizsgálata szükséges, melyet olyan orvosnak kell koordinálnia, aki tisztában van a Williams szindróma kapcsán előfordulható problémák széles körével. Köszönhetően intellektuális "erősségeiknek és gyengeségeiknek", ajánlott olyan tapasztalt fejlődés pszichológus, logopédus, fizioterapeuta, gyógytornász, gyógypedagógus, stb. részvétele, aki jártas a WS szakterületén. Fontos célunk, hogy a fejlett országok



gyakorlatához hasonlóan létrehozunk egy multi-diszciplináris Williams szindróma csapatot megfelelő szakértőkből, az ország minden nagyobb regionális egészségügyi központjában, a helyi egészségügyi ellátás kiegészítéseként. Addig is, amíg több ilyen csoport nem alakul (hasonlóan pl.: a Budapesti WS Ambulanciához), a családnak szükséges olyan kezelő orvost (családi, gyermek, stb. orvos, valamint az esetleg kellő specialista) keresnie, akinek bizalommal átadhatja ezeket az alapvető információkat.

Ki segíthet a családoknak?

A fentiekből egyértelmű, hogy azok a családok, ahol egy Williams szindrómás családtag él, elég nehéz helyzetben vannak, abban a mai Magyarországon, ahol még enélkül sem könnyű a családok helyzete. Ezért hoztuk létre a Magyar Williams Szindróma Társaságot, a Williams szindrómás gyerekek, felnőttek és családjaik megsegítése céljából az ÉFOÉSZ keretein belül (hasznosítva annak már meglévő infrastruktúráját). Szeretnénk, hogy ne kelljen mindenkinek bizonytalanságban végigélni az első legnehezebb időket, mint annak idején nekünk. Célunk, hogy e krónikus betegek a számukra potenciálisan legmagasabb elérhető szinten élhessenek, hogy társadalmilag elfogadottá és önálló életvitelre képessé váljanak és így beilleszkedhessenek a társadalomba. Az Társaság segítségével megismerhetik egymást a hasonló gondokkal küszködők. A szülők, orvosok, gyógypedagógusok a megfelelő információk birtokába juthatnak, és tapasztalataikat kicserélhetik. Így az érintettek együtt érvényesíthetik érdekeiket. Ha mindez felkeltette érdeklődését, és többet szeretne megtudni a dologról, kérjük tekintse meg a legteljesebb magyar nyelvű információbázist tartalmazó honlapunkat: <http://www.williams.org.hu> vagy keresse Pogányné Bojtor Zsuzsát [1022 Bp. Pajzs u. 5., Tel: (06-1) 326-7492, e-mail: pogany@williams.org.hu

Számlaszámunk: 1170 5008 - 2046 6529 (OTP)

Adószámunk: **18249255-1-42**

az alábbi adatok kitöltése után:

Név:

Cím:

Telefon:

e-mail:

A sérült neve:

Születési ideje:

Miben igényel leginkább segítséget:

Magyar Williams Szindróma Társaság



<http://www.williams.org.hu>

Tel: (06-1) 326-7492, Fax: (06-1) 438-0738

e-mail: info@williams.org.hu



Tények a Williams szindrómáról

A Williams szindróma egy ritka genetikai állapot (becslések szerint 20000 születésből egy fordul elő) mely egészségügyi és fejlődési problémákat okoz. Ebből következően Magyarországon kb. 400-500 családot érinthet, melyeknek sajnos még a 10 %-a sincs diagnosztizálva.

Mi a Williams szindróma?

Egy genetikai rendellenesség, melyet először 1961-ben fedeztek föl és írtak le, mint elkülöníthető és ugyanakkor összefüggő tünetegyüttest. Ekkor az okáról még semmit sem tudtak. Férfiakat és nőket egyformán érinthet és a világ szinte minden országában azonosították már.

Mik a Williams szindróma általános jellemzői?

- **Jellegzetes "manócskaszerű" arc.**

A legtöbb Williams Szindrómás gyermek hasonló arc karakterrel rendelkezik, melyet csecsemőkorban azonban csak tapasztalt genetikus, vagy fejlődési rendellenességekkel foglalkozó orvos képes felismerni. Ehhez tartozik a szélesebb orrgyök, a kisebb, turcsi orr, a hosszabb távolság az orr és a száj között, az előre álló szélesebb ajkak, melyeket időnként nyitva felejt, a kis áll,

a szemek körüli duzzadtság, a távolabb elhelyezkedő fogak. A kék, vagy zöld szemű egyének íriszén csillagszerű mintázat figyelhető meg. Nyelvük általában nagyobb, hangjuk pedig mélyebb. Ezek a jellemzők a korosodás során egyre kifejezettebbek lesznek.

- Szív és érrendszeri problémák.

A Williams szindrómás egyének legtöbbje szembesülni kényszerül élete során valamilyen szív, vagy érrendszeri problémával. Legtöbbször az aorta (supravalvuláris aorta sztenózist, SVAS-t okozva), vagy a tüdő artériák szűkülnek be. A különböző mértékű szűkületeknek azonban változatos lehet a mértéke és helye, enyhétől a súlyosig (mely azonnali sebészeti korrekciót kíván) terjedve. Mivel az érszűkületek, vagy a magas vérnyomás kialakulásának nagyobb a kockázata az idő előrehaladtával, ezért a kardiológiai státusz rendszeres felülvizsgálata szükséges.

- Hiperkalcémia (emelkedett vér kalcium szint).

Néhány Williams szindrómás csecsemő vérének kalcium szintje megemelkedik. Ennek a gyakorisága és az oka azonban ismeretlen. Ha hiperkalcémia fordul elő, akkor az extrém hasi érzékenységet és panaszokat - kólikát - okoz. Alkalmadtán diéta, vagy orvosi kezelés szükséges. A legtöbb esetben a probléma magától megoldódik és a csecsemő egy éves kora utánra "kinövi" panaszait, azonban a kalcium és D vitamin metabolizmus abnormalitása később is előfordulhat, ezért folyamatosan figyelemmel kell kísérni.

- Alacsony születési súly / lassú súly gyarapodás.

A legtöbb Williams szindrómás gyermek a testvéreinél alacsonyabb testsúllyal jön a világra. A lassú súly gyarapodás, különösen az első pár év során, szintén gyakori probléma. Ezeket a gyerekeket "lassan fejlődőként" diagnosztizálják. A felnőtt termet egy kicsit kisebb az átlagnál.

- Etetési problémák.

Sok csecsemő és kis gyermek küzd evési problémákkal. Ezeket legtöbbször gyenge izomtónus, vagy száj reflex, nehézkes szopás/nyelés, tapintási elégtelenség, stb. okozza. Szerencsére a problémák többsége az idők során megoldódik, ahogy a csemete növekszik.

- Hasi érzékenység (csecsemőkorai kólika)

Sok Williams szindrómás csecsemő küzd hosszabb ideig ezzel a problémával, mely tipikusan a 4-10. hónap között jellemző, majd megszűnik. Néha a kimutatható hiperkalcémiához kapcsolható. Abnormális alvási időbeosztást okozhat, melynek a fő jellemzője a nehéz elalvás és az éjszakai ébrenlét folyamatos sírással.

- Fogászati rendellenességek.

Enyhén kisebb fogak, nagy közzökkel a jellemzők a Williams szindrómás gyermekekre. A fogak alakja, megjelenése, hiánya szintén lehet különböző mértékben rendellenes, szabálytalan okklúziót (fogsor záródást) okozva. Az esetek többségében fogászati, fogszabályzási korrekció szükséges.

- Vese rendellenességek.

Nagyobb valószínűséggel fordulhatnak elő a vese struktúrájával és/vagy funkciójával kapcsolatos problémák. Gyermekekben például nehezen lesznek ágy-, majd szobatiszták. Előfordulhat részleges inkontinencia (vizelet visszatartási probléma) később is.

- Sérvek, középfülgyulladások.

Az átlag populációhoz képest szintén nagyobb a valószínűsége a lágycső- és köldöksérvek előfordulásának, valamint a gyakori középfülgyulladásnak.

- Hiperakuszis (túlérzékeny hallás)

A Williams szindrómás gyermekek hallása gyakran túlérzékeny a többi gyermekéhez viszonyítva. Bizonyos frekvenciák, vagy zajszintek fájdalmasak, vagy ijesztőek lehetnek az ilyen egyén számára. Ez az állapot a korral súlyosbodik. Szerencsére a jelenség jó oldalához átlag feletti zenei hallás (gyakran abszolút hallás), és muzikalitás kapcsolódik.

- Izom- és vázrendszeri problémák. A fiatal Williams szindrómás gyermekekre jellemző a jelentősen gyengébb izomtónus és a lazább ízületek megléte. Ugyanakkor, ahogy a gyermek idősebbé válik, deformitást okozó izomszaporodások (kontraktúrák), merevebb, kötöttebb ízületek alakulhatnak ki. A megfelelő fizioterápia és gyógytorna nagyon fontos az izomtónus, izomerő erősítéséhez, valamint az ízületek mozgástartományának növeléséhez és megfelelő szinten tartásához.



- Túlzóan barátságos (mértéktelenül szociális) személyiség.

A Williams szindrómás emberek rendkívül szeretetreméltó egyéniségek. Egyedülállóan kifejezőerejű nyelvi jártassággal rendelkeznek, és nagyon udvariasak. Anyanyelvükön kívül idegen nyelvek is szinte "rájuk ragadnak". Idegenekhez abszolút bizalommal közelednek, minden gátlás és félelem nélkül. Szívesebben teremtenek kontaktust felnőttekkel, mint a saját kortársaikkal. Egyéniségük a legtöbb esetben fantasztikusan nyitott. Igazi társasági lények, szeretnek barátkozni, beszélgetni (idegenekkel néha aggasztóan, minden kontroll nélkül). Lényükből sugárzik az öröm, a boldogság, és szeretet. ez utóbbi az igazi életelejük, bár időnként szélsőségesen viselkednek.

- Késleltetett fejlődés, tanulási nehézségek, figyelem koncentráció hiány.

A Williams szindrómás emberek többsége szenved valamilyen fokú intellektuális fogyatékoságtól. Intelligenciahányadosuk 40-80 közötti érték. A gyermekkori fejlődés lassabb. Az olyan fejlődési mérföldköveket, mint a járás, beszélés, szobatisztaság, gyakran a normálisnak tekintetnél később érik el. A későbbi gyermekkorban általános probléma a figyelmük könnyű elterelhetősége, mely azért javul, ahogy a csemete idősebbé válik. Az idősebb gyermekeknek és a felnőtteknek vannak intellektuális erősségeik és gyengeségeik. Nem beszélhetünk általános mentális retardációról, még gyenge fokúrol sem, mert nem minden funkció egyformán érintett. Néhány intellektuális területen (pl: a verbalitás, hosszú távú memória, szociális képességek, nyelvrészek, muzikalitás) teljesítőképeségük kifejezetten jó, esetenként meghaladja a normális szintet. Ugyanakkor egyéb területeken (mint pl: finom motoros, vizuális, matematikai, térbeli integrációs képességek) határozottan gyengébb.



Mi okozza a Williams szindrómát?

A Williams szindróma okának semmi köze ahhoz, amit a szülők tettek, vagy nem tettek a terhesség előtt, vagy alatt. Már ismert, hogy a legtöbb ilyen embernek hiányzik bizonyos mennyiségű genetikai anyaga a 7. kromoszómán, beleértve azt a gént, amelyik az elasztin nevű fehérjét kódolja (ez a fehérje biztosítja az érfalak erősségét és elaszticitását). Nagy valószínűséggel ez az elasztin géndeléción az oka a Williams szindróma sok fizikai jellegzetességének. Az egyéb orvosi és fejlődési problémák közül pedig számosért valószínűleg a 7. kromoszóma elasztin génjéhez közeli további genetikai anyag delécióna a felelős. Ezeknek a deléciónak a mértéke egyénenként különböző. A legtöbb családban a Williams szindrómás gyermek az egyedüli, aki sérült az egész tágabb értelemben vett rokonságot tekintve is (tehát nem örökölt betegségről van szó). Azonban a Williams szindrómás személy már 50%-os eséllyel továbbörökíti gyermekeire a tünetegyüttest.

Hogyan diagnosztizálják a Williams szindrómát?

Nagyon sok egyén, aki ebben a betegségben szenved, sajnos diagnosztizálatlan marad, vagy csak egy relatív késői korban sikerül diagnosztizálni. Még az USA-ban is csak a betegek kb. 25 %-a