

Williams syndroom

ADVIEZEN VOOR DE HUISARTS

Federatie van Ouderverenigingen

Williams-Beuren Syndroom vzw

Colofon

Colofon

Oorspronkelijke uitgave

Williams syndrome health surveillance, een uitgave van de The Williams Syndrome Foundation (UK).

Vertaling en bewerking

De tekst werd vertaald en aangepast voor de Nederlandse en Vlaamse situatie door Raoul Hennekam (kinderarts en klinisch geneticus aan het AMC) en door Annet van Hagen (klinisch geneticus VU en betrokken bij het Williams onderzoek). De tekst werd verder nagelezen door Professor Dominique Declerck (tandarts aan de K.U.L.).

Vormgeving:

Catrien van den Berg

© 2001-2003 Federatie van Ouderverenigingen en Williams Beuren Syndroom vzw

Deze brochure is een uitgave van:

Oudernetwerk Williams syndroom Nederland

Federatie van Ouderverenigingen

Postbus 85276

3508 AG Utrecht, Nederland

Tel +31 30 236 3767

Email: m.vanleeuwen@fvo.nl

vzw Williams Beuren Syndroom

Tervuursesteenweg 30

B-3001 Heverlee, België

Tel +32 16 22 42 32

Email: wbs@advalvas.be

<http://www.williamsbeuren.be>

Williams syndroom

Het Williams syndroom is een aangeboren aandoening. De oorzaak is een microdeletie op chromosoom 7 ter hoogte van het elastine gen. Het syndroom komt voor bij ongeveer 1:20.000 pasgeborenen en even vaak bij jongens als bij meisjes.

Bij kinderen en volwassenen met Williams syndroom dient men ten aanzien van de gezondheid op een aantal gebieden extra alert te zijn. De aandoening brengt op sommige gebieden een extra risico mee. Bovendien gaan kinderen en volwassenen met verstandelijke beperkingen soms anders om met 'klachten'. Regelmatige en gerichte controle kan zorgen voor een tijdige diagnose en dit kan ernstiger problemen op latere leeftijd voorkomen. Het gaat hierbij lang niet altijd om onderzoek door specialisten. De eigen huisarts kan al heel veel doen.

Zowel bij kinderen als bij volwassenen met Williams syndroom is een jaarlijkse controle aangewezen. Dus ook wanneer er geen klachten zijn. Vaste aandachtspunten daarbij zijn:

- de bloeddruk
- routine-analyse van de urine
- lichamenlijk onderzoek met speciale aandacht voor problemen in botten en gewrichten (heup, knie, enkel, elleboog, rug en nek) en de houding
- overlopen van de lichamenlijke kenmerken
- oogonderzoek
- mondnazicht

Daarnaast zal alertheid op de draagkracht van het gezinssysteem bevorderen dat tijdig wordt verwezen naar paramedische hulp (fysiotherapie en/of ergotherapie), opvoedingsondersteuning (vroeghulp), psycho-sociale begeleiding en contact met andere ouders.

1. Kenmerken die samenhangen met de diagnose

Gelaatskenmerken (met name tijdens kinderjaren)

- breed voorhoofd
- volle oogleden (vooral aan de buitenzijde)
- scheelzien (strabisme)
- iris stellata (stervormig patroon in het regenboogvlies)
- brede neusbrug
- weinig uitgesproken jukbeenderen
- bolle wangen
- brede mond met volle lippen

Hart- en vaatproblemen

- supra-valvulaire aorta stenose
- perifere pulmonaal stenose

Cognitie en gedrag

- algehele ontwikkelingsachterstand
- matige tot ernstige leerproblemen
- relatief goede taal- en spraakvaardigheden
- buitengewoon sociale persoonlijkheid
- slechte concentratie en gevoelig voor afleiding

Algemeen

- bij de pasgeborene hoog calciumgehalte in bloed en urine
- achterblijvende lengtegroei
- overgevoelig gehoor (hyperacusis)
- gebitsafwijkingen

2. Klinische kenmerken

Ontwikkeling

a. Cognitief

- grote variatie
- meestal matig IQ (varieert van ernstige leerproblemen tot zwak normaal)
- laat begin van spraak
- visueel-ruimtelijke problemen
- slaapstoornissen, vaak slecht slaappatroon
- gedragsproblemen: overactief, slechte concentratie en driftbuien

b. Motoriek

- laat bereiken van motorische mijlpalen
- hypotonie
- lopen: veelal niet voor tweede/derde levensjaar

c. Groei

- laag geboortegewicht
- achterblijvende groei (beneden de 3e percentiel), zowel voor lengte, gewicht als hoofdomtrek
- klein volwassen postuur (gemiddelde lichaamslengte in Verenigd Koninkrijk meisjes: 1.54m en jongens: 1.68m)

d. Puberteit

- betrekkelijk vroeg (gemiddeld in Verenigd Koninkrijk meisjes: 9 - 13 jaar en jongens: 10 - 14 jaar)

Calciumstofwisseling

Bepaling van het calciumgehalte (zowel het totale calcium als het geïoniseerde calcium) dient tenminste eenmalig in het eerste levensjaar te worden gedaan (of ten tijde van de diagnose). Herhalen eens in de twee tot vier jaar. Eventueel vaker wanneer hypercalcemie werd vastgesteld, of wanneer er symptomen van hypercalcemie aanwezig zijn. De hypercalcemie daalt meestal rond de leeftijd van 12 - 18 maanden.

Kenmerkende klachten: voedingsproblemen, braken, verstopping, buikpijn, pijn in de benen en overmatig urineren.

Behandelopties: dieetmaatregelen, via een advies van diëtist of specialist, zoals calciumarm dieet en calciumarme melk; alleen bij uitgesproken hypercalcemie ook gebruik van gedistilleerd water, een calcium filter op waterkraan, en eventueel zelfs sondevoeding.

Wees alert op nierproblemen en urineweginfecties.

Hart en vaten

Alle kinderen met Williams syndroom moeten na het stellen van de diagnose door de kindercardioloog worden onderzocht. Tenminste eenmalig dient een echo/doppler (echocardiogram) gemaakt, ook wanneer er geen duidelijke aanwijzingen zijn voor een hartprobleem. Bij kinderen zonder cardiologische problemen is daarna driejaarlijkse controle voldoende. Op volwassen leeftijd is een controle elke drie tot vijf jaar aan te bevelen, met name vanwege de verhoogde kans op een mitralis klep prolaps.

SVAS = supra valvulaire aorta stenose, komt voor bij ruim 85 procent. De milde vorm is meestal niet progressief, de matig tot ernstige vorm is vaak wel progressief. Dan is catheterisatie en eventueel chirurgie nodig.

PPS = perifere pulmonaal stenose, kan met de tijd spontaan verbeteren.

Andere vernauwingen: coarctatie van de aorta en stenose van de niervaten.

Hoge bloeddruk, deels door de niervaatproblemen, bij ongeveer 10 procent.

NB: profylaxe met antibiotica voorafgaand aan bloederige tandheelkundige en chirurgische ingrepen is noodzakelijk.

Maag-darm gebied

Eetmoeilijkheden: overgeven en voedselweigeren. Vaak ernstig in het eerste levensjaar. Dit kan samenhangen met hypercalcemie (zie boven), dan is een calciumarm dieet, inclusief calciumarme melk, aangewezen. Het kan ook veroorzaakt worden door veranderde beweeglijkheid van de slokdarm. Wees alert op slokdarmkramp en slokdarmontsteking (gastro-intestinale reflux).

Verstoppingen: dit kan met het dieet samenhangen. Er is, mede door de bindweefselaptes, een verhoogde kans op aambeien. Behandel met dieetadvies en/of laxeremiddelen.

Andere problemen: inguinale hernia (30 procent) en rectum prolaps (10 procent).

Nieren

Een echo van de nieren en de blaas dient tenminste eenmalig te worden gemaakt. Onderzoek door een ervaren (kinder)uroloog is aan te bevelen. Indien een kind vaak blaasontstekingen heeft is het zinvol een mictie cystogram te maken (via een catheter inspuiten van contrastvloeistof in de blaas).

Op het moment van diagnose is een nefrologische evaluatie aan te raden: echo van blaas / nieren; bloedonderzoek met ureum en creatinine; algemeen urine onderzoek. Daarna een echo van de nieren bij de puberteit en verder om de vijf jaar.

Bewegingsapparaat

De houding kan in de loop van de jaren opvallend karakteristiek worden, met afhangende schouders, naar achteren gekanteld bekken en 'stijve' benen. De beweeglijkheid in heupgewrichten en enkels zijn frequent beperkt (flexiecontracturen). Zowel de grove als de fijne motorische vaardigheden zijn minder goed ontwikkeld.

Overige afwijkingen aan het spier-skeletstelsel: radio-ulnaire synostose, kyfose, terugkerende gewrichtsontwrichtingen.

Tanden en kiezen

Nauwkeurige controles zijn nodig, vanwege de vaak onregelmatige plaatsing van de tanden en de grotere kans op gaatjes. Een hogere frequentie van controle-bezoeken (elke drie maanden) is aan te raden.

Door de hyperacusis kan de 'normale' tandartsbehandeling moeilijk zijn. Behandeling door een gespecialiseerde tandarts (al of niet onder narcose) is dan aangewezen.

Afwijkingen: kleine tanden; abnormale vorm (puntige snijtanden en bolle kiezen); malocclusie; instulpingen aan de snijtanden; laat doorkomen van tanden en kiezen.

Advies: aangepast fluorgebruik, goede mondverzorgingsinstructie, 'sealing' van permanent gebit en reguleren van ernstige malocclusie.

NB: antibiotica-profylaxe bij bloederige tandheelkundige behandeling is noodzakelijk, indien een vaatafwijking werd vastgesteld.

Oren en gehoor

Tot vijfjarige leeftijd jaarlijks gehooronderzoek. Daarna het gehoor in de gaten houden. In de puberteit en op volwassen leeftijd het gehoor opnieuw onderzoeken.

Hyperacusis komt voor bij 80 tot 90 procent van de kinderen en volwassenen. De hyperacusis als zodanig wordt meestal niet minder, maar men leert er vaak wel beter mee omgaan.

Ogen en zicht

Tot vijfjarige leeftijd jaarlijks oogheelkundig onderzoek. Daarna zo vaak als nodig blijkt, met speciale aandacht voor: scheelzien, brilgebruik en eventuele vaatveranderingen in het netvlies.

3. Prognose

Er is nog geen goed beeld van de gezondheid van volwassenen met Williams syndroom op lange termijn. Tot en met de middelbare leeftijd lijkt de gezondheidsverwachting redelijk tot goed. Er is een verhoogd risico op hart- en vaataandoeningen en nierafwijkingen. Vroegtijdige veroudering van de huid en de haren (grijs worden) worden wel genoemd evenals vroege ouderdomslethorendheid. Ook lijkt er een risico op 'overvragen' aanwezig, gezien de discrepantie tussen verbale en sociale vaardigheden aan de ene kant en cognitieve vaardigheden aan de andere kant.

4. Meer informatie

Morris CA, Pober B, Wang P, Levinson M, Sadler L, Kaplan P, et al. "Medical guidelines for Williams syndrome". WSA website 2000 (<http://www.williams-syndrome.org>).

Van Hagen JM, Govaerts LCP, De Coo IFM, Gille JJP, Nieuwint AFM, Madan K. "Williams-syndroom: nieuwe inzichten in genetische etiologie, pathogenese en kliniek". Ned Tijdschr Geneesk 2001; 145(9); 396-400.

Cassidy SB, Allanson JE (eds). "Management of Genetic Syndromes". John Wiley&Sons, New York, 2001.

"Williams syndroom, een brochure voor ouders en anderen die informatie zoeken na de diagnose 'Williams syndroom'. Federatie van Ouderverenigingen, Utrecht, 2000.

"Williams-Beuren Syndroom, Informatiebrochure", Williams-Beuren Syndroom v.z.w., 1996