

S
Y
N
D
R
O
O
M



Williams Beuren

Editie 2022

Het Williams Beuren syndroom

Algemene informatiebrochure



Dit is een algemene informatiebrochure over het Williams Beuren syndroom. Het is een uitgave van de vzw Williams Beuren Syndroom, Gasstraat 29, 2570 Duffel.

info@williamsbeuren.be – www.williamsbeuren.be.

Deze brochure is een samenvoeging van bestaand informatiemateriaal, wetenschappelijke literatuur en persoonlijke ervaringen van ouders en begeleiders van personen met het Williams Beuren syndroom. De tekst werd geschreven met de bedoeling om anderen in te lichten over het syndroom. We richten ons hierbij naar ouders, broers en zussen, grootouders en andere familieleden, vrienden, leerkrachten, begeleiders, ... iedereen die er meer wil over weten. Vooraf willen we benadrukken dat elk individu met het Williams Beuren syndroom heel apart is. In deze brochure wordt een beschrijving gegeven van eigenschappen die men toekent aan deze personen maar zij komen daarom niet bij iedereen voor en zeker ook niet in eenzelfde mate. Wij hopen dat deze informatie nuttig kan zijn.



Inhoud

1	Wat is het 'Williams Beuren syndroom'?	4
1.1	Wat is de oorzaak?	4
1.2	Is WBS erfelijk?	4
1.3	Hoe stelt men de diagnose?	4
2	Welke afwijkingen stelt men vast?	5
2.1	Typische gelaatskenmerken	5
2.2	Algemene lichaamsbouw en gestalte	5
2.3	Gewicht	5
2.4	Calciumgehalte in het bloed	5
2.5	Cardiologische aspecten	6
2.6	Nieren	6
2.7	Gastro-intestinale problemen	6
2.8	Ogen	6
2.9	Oren en gehoor	7
2.10	Tanden	7
2.11	Varia	7
3	Welke ontwikkelingsproblemen doen zich voor?	7
3.1	Motorische ontwikkeling	7
3.2	Verstandelijke ontwikkeling	8
3.3	Persoonlijkheds- en gedragsontwikkeling	9
4	Van geboorte tot volwassene	10
5	Begeleiding	10
5.1	Welke begeleidingsmogelijkheden bestaan er?	11
5.2	Waar kan je terecht?	11



1 Wat is het 'Williams Beuren syndroom'?

Het Williams Beuren Syndroom (afgekort WBS) is een zeldzame aangeboren ontwikkelingsstoornis die voorkomt bij 1 op 10.000 tot 20.000 geboortes. Het syndroom werd voor het eerst beschreven in 1961 door J.C.P. Williams, een Nieuw-Zeelandse cardioloog. De Duitse dokter Beuren beschreef enkele gevallen in 1964. Het syndroom werd nadien genoemd naar deze twee artsen. Het syndroom wordt gekenmerkt door bepaalde medische afwijkingen en een ontwikkelingspatroon met typische persoonlijkheidskenmerken en gedrag.

1.1 Wat is de oorzaak?

De oorzaak bleef lang ongekend tot de mogelijke verklaring van het syndroom voor het eerst gepubliceerd werd in september 1993. Volgens Dr Colleen Morris en haar medewerkers is een microdeletie (afwezigheid van een klein stukje van een chromosoom) verantwoordelijk. Op chromosoom 7 ontbreekt het 'gen' (stukje van een chromosoom) dat verantwoordelijk is voor de aanmaak van elastine. Elastine is een lichaamsstof die terug te vinden is in verschillende lichaamsweefsels waaronder de spieren. Het defect in de elastine aanmaak verklaart een deel van de kenmerken van het syndroom: de typische gelaatskenmerken, de hart en vaatproblemen, frequent voorkomen van hernia, de gewrichtsproblemen, de hese stem... Voorlopig worden andere kenmerken, waaronder de mentale retardatie, er niet door verklaard. Het gaat om een chromosomale afwijking die reeds aanwezig is van bij de bevruchting van de eicel. Problemen of gebeurtenissen tijdens de zwangerschap zijn dus niet verantwoordelijk. Omdat de grootte van het chromosomale fragment dat ontbreekt sterk kan verschillen zien we dat er een brede variatie bestaat in de ernst van de verschillende kenmerken van het syndroom. Het syndroom komt even vaak voor bij jongens als bij meisjes. Bij sommige WBS patiënten werd de chromosomale afwijking niet teruggevonden.

1.2 Is WBS erfelijk?

Het Williams Beuren Syndroom komt niet familiaal voor. Dit betekent dat ouders van een WBS kindje geen groter risico lopen bij een volgende zwangerschap. Ook broers en zussen van de ouders of van de persoon zelf lopen geen hoger risico. Er zijn slechts enkele gevallen bekend van WBS patiënten die zelf kinderen hebben. Het risico voor hun kinderen om ook WBS te hebben is 50%.

1.3 Hoe stelt men de diagnose?

Vaak wordt de diagnose gesteld door de kindercardioloog aan de hand van de afwijkingen ter hoogte van hart en bloedvaten die bij sommige kinderen erg uitgesproken zijn. In andere gevallen gebeurt de diagnose door de pediatr of klinische geneticus op basis van de voorgeschiedenis, het fysische voorkomen, persoonlijkheids- en gedragskenmerken. In afwezigheid van een hartafwijking vindt de diagnosestelling meestal pas op latere leeftijd plaats. Nu men de chromosomale basis van het syndroom heeft kunnen opsporen is het mogelijk om de diagnose genetisch te bevestigen.

2 Welke afwijkingen stelt men vast?

Het syndroom wordt gekenmerkt door verschillende vrij typische vaststellingen.

2.1 Typische gelaatskenmerken



Deze kenmerken worden vaak omschreven als een 'elfengezichtje' en zijn reeds aanwezig vanaf de geboorte. Zij hebben een klein hoofdje (milde microcefalie werd vastgesteld) met breed voorhoofd en sterk ontwikkelde jukbeenderen. Vaak staan de ogen wat ver uit elkaar (wat met een moeilijk woord 'hypertelorisme' genoemd wordt). Zij hebben een korte en brede neus met sterk naar voren gerichte neusgaten. Het neusfiltrum is meestal lang. De oren zijn laag ingeplant. De mond staat vaak open en is afgeboord door dikke lippen. De onderkin staat meestal wat naar achter. De weefsels rondom de mond komen 'gevuld' voor en zij hebben volle wangen.

2.2 Algemene lichaamsbouw en gestalte

Ook de algemene lichaamsbouw is vrij typisch. Ze hebben een smalle borstkas, een vrij lange hals en afhangende schouders. Vaak hebben zij een korte pink. Reeds van bij de geboorte zijn zij eerder klein, wat wijst op een milde groeivertraging reeds voor de geboorte. Het geboortegewicht ligt meestal iets onder het gemiddelde. Post nataal zet deze groeivertraging zich door en reeds in het eerste levensjaar ziet men een groei beneden de norm (ongeveer 75% van het normale ritme). Rond peuterleeftijd halen zij meestal wat in van deze vertraging. De puberteit treedt vroeg in. De gemiddelde gestalte van een volwassene met WBS bedraagt zowat 10 cm minder dan die van zijn broers en zussen en bereikt meestal waarden tussen 150 en 160 cm.

2.3 Gewicht

Zij worden geboren met een eerder laag geboortegewicht. Als baby winnen zij moeilijk aan gewicht. Nadien tonen zij meestal een inhaalbeweging. Ongeveer 1 op 3 volwassenen heeft te kampen met een neiging tot zwaarlijvigheid.

2.4 Calciumgehalte in het bloed

Sommige personen met WBS manifesteren een hypercalcemie (te hoog calciumgehalte in het bloed) op zeer jonge leeftijd. Deze hypercalcemie verdwijnt in de meeste gevallen spontaan na het tweede levensjaar. Het wordt niet bij alle kinderen vastgesteld. Vaak heeft men onvoldoende gegevens omwille van de laattijdige diagnose. Indien de hypercalcemie aanwezig is op jonge leeftijd wordt



soms een dieet met laag calciumgehalte voorgeschreven. Omwille van de hypercalcemie werd het syndroom aanvankelijk ook aldus genoemd.

2.5 Cardiologische aspecten

Sommige patiënten met WBS hebben een heel bijzondere soort van vernauwing van de aorta (de aorta voert het bloed vanuit het hart naar het lichaam). Deze vernauwing situeert zich net boven de oorsprong van de aorta uit het hart en wordt supralvulaire aortastenose genoemd. Het hart zelf vertoont geen constructiefouten en is normaal gebouwd. Wel kan een verdikking van de hartwand optreden als door de vernauwing op de aorta de druk waarmee het hart moet pompen te hoog wordt. De meerderheid van de supralvulaire aortastenosen zijn goedaardig. Chirurgisch ingrijpen is slechts bij een kleine minderheid der kinderen noodzakelijk. Vaatafwijkingen kunnen ook op andere plaatsen optreden. Zo zien we stenosen (vernauwingen) ter hoogte van de longvaten, de levervaten en de niervaten. Kinderen met WBS ondervinden meestal geen beperkingen op het fysische vlak omwille van de bestaande hartafwijking. Ouders stelden vast dat zij moeilijker hun lichaamstemperatuur bewaren in een koude omgeving (vb. bij het zwemmen).

2.6 Nieren

Als er een stenose (vernauwing) aanwezig is ter hoogte van de nierarterie (bloedvat naar de nieren) is het gevolg hiervan een verminderde nierfunctie. De nierproblemen manifesteren zich soms reeds op kinderleeftijd en zouden frequenter zijn indien hypercalcemie werd vastgesteld. Een van de gevolgen van mogelijke nierfunctiestoornissen is het ontwikkelen van hypertensie (hoge bloeddruk). Bij adolescenten en jonge volwassenen met WBS wordt bij 1 op 2 personen een hoge bloeddruk vastgesteld. Regelmatig opvolgen van nierfunctie en bloeddruk is dus noodzakelijk.

2.7 Gastro-intestinale problemen

Vooral tijdens het eerste levensjaar hebben deze kinderen vaak een moeilijke spijsvertering. Zij eten slecht en tonen zelfs een afkeer voor voeding. Ze hebben vaak last van braken of van krampen en hebben soms diarree of verstopping. De weigering tot voedselinname kan erg uitgesproken zijn. De problemen verdwijnen meestal na het tweede levensjaar, hoewel zij erg kieskeurige eters blijven. Op latere leeftijd hebben zij vaak te maken met verstopping. De problemen worden in verband gebracht met het verhoogd calciumgehalte in het bloed. Om deze reden wordt soms gestart met een calciumarm dieet. Vaak hebben de kinderen ook problemen met slikken en kauwen waardoor hun voorkeur uit gaat naar zachte voeding. Dit leidt dan vaak naar een eenzijdige, weinig tandvriendelijke voeding. Het is belangrijk om vanaf jonge leeftijd de nodige aandacht te besteden aan het stimuleren van slik- en kauwfunctie.

2.8 Ogen

De kinderen hebben vaak blauwe ogen. Typisch is het voorkomen van een stervormig patroon in de iris. Dit komt minder voor bij bruine ogen. Heel wat van de kinderen gaan scheelzien en zijn verziend. Ook problemen met het dieptezicht werden beschreven, wat hun aarzeling bij het traplopen of bij hobbelige ondergrond (bv grind) verklaart.



2.9 Oren en gehoor

Typisch zijn de frequente oorontstekingen in de eerste levensjaren. Deze ontstekingen hebben een terugkerend karakter en zijn moeilijk te behandelen. Door de herhaalde infecties stapelt zich vocht achter de trommelvliezen waardoor zij minder goed gaan horen. De chronische oorontstekingen nemen af op peuterleeftijd. Typisch voor het syndroom is de overgevoeligheid die bestaat voor bepaalde scherpe en felle geluiden, zoals bijvoorbeeld het geluid van een stofzuiger of haardroger, boormachine, knallende ballons, sirenes, handgeklap of plots lachen, ... Dit wordt 'hyperacusis' genoemd en komt voor bij 70 tot 90% van de personen met Williams. Zij maken bij het horen ervan een typische beweging door de handen op de oren te plaatsen. Men verklaart het bestaan van deze reactie door het feit dat deze kinderen een lagere gehoordrempel hebben. Het zijn vooral plotse en onverwachte geluiden waar ze last van hebben. Gelijktijdig zijn ze ook aangetrokken door deze geluiden, als ze er zelf controle over hebben. Zij hebben ook moeite met drukte en rumoer. Een stille rustige omgeving is aangewezen.

2.10 Tandem

Personen met WBS hebben een kleine onderkaak. Zij zouden een specifiek tandpatroon vertonen met abnormale tandinplanting. Bepaalde tanden zouden vaker ontbreken (oligodontie) en de tanden zouden kleiner van volume zijn (microdontie). Ook het voorkomen van kwalitatief minder goed tandglazuur werd beschreven met een hogere frequentie van glazuurhypoplasieën (glazuurdefecten). Zij zouden gevoeliger zijn aan tandbederf.

2.11 Varia

Daarbuiten werden nog tal van andere afwijkingen beschreven. Zo zouden zij vaker lies en navelbreuken hebben en hebben ze dikwijls een ruwe en hese stem. Sommigen ontwikkelen een scoliose (kromtrekken van de rug). Opvallend is ook dat zij vaak krulhaar hebben en vroegtijdig grijs worden.

3 Welke ontwikkelingsproblemen doen zich voor?

We maken hierbij een onderscheid tussen motorische ontwikkeling, verstandelijke ontwikkeling en persoonlijkheids en gedragsontwikkeling.

3.1 Motorische ontwikkeling

De motorische ontwikkeling verloopt vertraagd en belemmert op sommige punten de verstandelijke ontwikkeling. Dit geldt zowel voor de grove als voor de fijne motoriek. Reeds in het eerste levensjaar merkt men snel dat er problemen zijn met de grove motoriek. Omrollen, zitten, staan, kruipen en lopen komen trager op gang. Bewegingen verlopen trager, er zijn evenwichtsproblemen en de coördinatie en differentiatie van de bewegingen is minder goed. Typisch is het probleem van oriëntatie van zichzelf en van voorwerpen in de ruimte. Het beoordelen van afstand en richting is moeizaam. Dit maakt het zelfstandig fietsen in een stadsomgeving bijvoorbeeld een moeilijke tot onmogelijke opdracht voor de meesten. De grove motoriek wordt nog verder bemoeilijkt door een stramheid van de gewrichten. Soms lopen zij op hun tenen omwille van een te korte achillespees ter hoogte van de hiel. Zij ondervinden problemen met traplopen en het nemen van drempels. Ook fijne

motoriek vormt een probleem. Knopen sluiten, het knippen met een schaar of zelfs het vasthouden van een potlood vergt veel oefening. Hierdoor zijn hun schrijfcapaciteiten meestal beperkt. Een typemachine of een computer kunnen hier een oplossing bieden. Zelfstandig aan- en uitkleden vraagt naast een goede fijne motoriek ook nog een planning van de activiteiten. Beiden dragen ertoe bij dat er heel wat energie in kruipt om hen dit bij te brengen. Vooral op latere leeftijd hebben ze een traag tempo. Naast de hier beschreven motorische problemen vertonen zij vaak een overactiviteit op jonge leeftijd. Dit kan storend werken voor de omgeving maar verdwijnt meestal op latere leeftijd.

3.2 Verstandelijke ontwikkeling



Personen met het Williams Beuren syndroom hebben een matige tot ernstige verstandelijke handicap. Mits blijvende ondersteuning lukt het meestal om te leren lezen. Het schrijfproces verloopt moeizaam omwille van fijn-motorische problemen. Rekenen en omgaan met geld zijn een uitdaging. Kenmerkend voor het syndroom is het feit dat de verbale ontwikkeling vrij goed is hoewel ze later op gang komt dan bij andere kinderen. De meesten kunnen behoorlijk goed praten waardoor men hen vaak overschat voor wat betreft hun mentale capaciteiten. Het zijn vriendelijke en vlotte, onophoudelijke praters. Centraal staat het feit dat hun taalexpressie veel beter ontwikkeld is dan hun taalbegrip. Bij de meeste personen met een verstandelijke handicap is dit net andersom. Zij houden ervan om ingewikkelde uitdrukkingen te gebruiken die ze gehoord hebben van anderen (echolalie). Ze stellen stereotiepe vragen en herhalen vaak hetzelfde. Personen met het Williams Beuren syndroom hebben een bijzonder goed geheugen, vooral op visueel en auditief vlak. Zij kunnen personen, plaatsen, klanken en muziek zeer vlot herkennen. Men kan van deze eigenschap gebruik maken om hen allerlei dingen aan te leren. Ze houden veel van muziek. Op het vlak van concentratie scoren zij dan weer bijzonder slecht. Zij worden

erg snel afgeleid. Dit maakt het aanleerproces moeizaam. Men pakt hen best individueel aan, in een prikkelarme omgeving.

3.3 Persoonlijke- en gedragsontwikkeling



Personen met WBS zijn lieve en vriendelijke individuen die graag en vlot praten. Zij zoeken graag contact met anderen, vooral met volwassenen en zij doen dit zowel met bekenden als met vreemden. Dit kan op oudere leeftijd aanleiding geven tot problemen. Daarom wordt dit gedrag best op jonge leeftijd reeds binnen strikte grenzen gehouden. Als baby zijn het dikwijls huilerige en lastige kinderen, die vooral 's nachts onrustig zijn. Slaapmoeilijkheden komen vaak voor ook op latere leeftijd (moeilijk inslapen, wakker worden 's nachts,...) en vragen een kordate aanpak door de ouders. Het sluiten van vriendschap met leeftijdgenootjes verloopt moeilijk. Zij hebben een extroverte natuur en krijgen graag aandacht. Ze kunnen zich goed inleven in anderen. Ze tonen een sterke bezorgdheid voor eigen gezondheid en welzijn en die van anderen. Ze zijn erg gevoelig en raken daardoor snel overstuur. Zij uiten zich vaak overdreven bij emoties als verdriet, vreugde, opwindend en angst. Zij zijn angstig, bijvoorbeeld voor hoogte (hoogtevrees), trappen, relingen, lopen over oneffen oppervlakken (zand, gras, grind...). Bij frustraties reageren zij erg impulsief en kunnen stevige en herhaalde driftbuien hebben: wanneer zij hun zin niet krijgen, wanneer ze geen aandacht krijgen, wanneer ze hun beurt moeten afwachten, Vaak worden deze reacties uitgelokt door een sterk gevoel van onzekerheid. Mits een goede aanpak kunnen de driftbuien tot een minimum beperkt worden. Vaak worden zij gefascineerd door bepaalde objecten zoals lichten of draaiende voorwerpen (auto,



wielen, wasmachine, ventilator ...). Dit kan gebruikt worden in het leerproces om hun aandacht te richten op bepaalde dingen of kan ook als beloning dienen.

4 Van geboorte tot volwassene

In een korte schets overlopen we de gemiddelde levensloop van personen met WBS. Bij de geboorte zijn ze klein en licht van gewicht. Ze hebben een vrij typisch voorkomen en soms wordt een hartuis vastgesteld. Het eerste levensjaar wordt voornamelijk gekenmerkt door de voedingsproblemen, met geringe gewichtstoename en groei tot gevolg, en het huilerige en prikkelbare karakter. Meestal gaat dit gepaard met talrijke slapeloze nachten voor de ouders.

Sommige kinderen hebben een lies of navelbreuk of hebben last van steeds terugkerende oorontstekingen. Op peuterleeftijd worden de ontwikkelingsproblemen duidelijk. Leren zitten, staan en lopen komt wat later dan bij andere kinderen. Ook de spraakontwikkeling komt trager op gang, meestal pas rond de leeftijd van 3 jaar. Het met de handen dichtstoppen van de oren bij bepaalde scherpe geluiden komt vaak voor. Op schoolgaande leeftijd gaat het eten vlotter hoewel zij erg kieskeurige eters blijven. Het zijn vriendelijke kinderen die snel contact leggen met anderen, vooral met oudere kinderen en volwassenen. Op school spelen zij liefst met oudere kinderen. Het kiezen van een geschikte school is niet altijd gemakkelijk. Meestal kunnen zij enkele jaren naar een gewone kleuterschool en schakelen zij nadien over op bijzonder onderwijs (meestal type 2).

Een individuele keuze in functie van de mogelijkheden en beperkingen van het kind is noodzakelijk. Voor wat betreft hun motoriek blijven de problemen met de coördinatie van de bewegingen duidelijk aanwezig. Traplopen en fietsen zijn moeilijke opdrachten. Vaak zijn de kinderen ook onzeker en angstig. Zij kunnen zich verbaal bijzonder goed uitdrukken en worden daardoor vaak overschat. Typisch hebben zij een goed geheugen voor plaatsen en personen. Abstract redeneren en rekenen zijn moeilijk. Hun adolescentie wordt gekenmerkt door een vroeg intreden van de puberteit.

Slechts enkele personen met WBS kunnen voltijds functioneren in een maatwerkbedrijf of een reguliere werkomgeving, vanwege de hoge werkdruk en doordat ze zich meestal niet lang kunnen concentreren. De meesten gaan naar een dagcentrum waar ze zinvol bezig blijven. Waar mogelijk wordt dit gecombineerd met vrijwilligerswerk of een deeltijdse baan in de reguliere sector. Als volwassene hebben zij een normale levensverwachting tenzij medische problemen optreden, wat soms het geval is ter hoogte van hart of nieren.

Zij voelen zich goed in een beschermde omgeving. Een volledig onafhankelijk leven is zelden haalbaar. Heel wat volwassenen met Williams wonen in een woonvoorziening met professionele ondersteuning. De mate van ondersteuning is sterk afhankelijk van persoon tot persoon en kan ook variëren in de tijd in functie van zijn of haar fysieke en mentale gezondheid.

5 Begeleiding



5.1 Welke begeleidingsmogelijkheden bestaan er?

Voor begeleiding en advies kan men terecht in de centra voor menselijke erfelijkheid en centra voor ontwikkelingsstoornissen. Het is belangrijk om de ontwikkeling van het kind van jongsaf aan te stimuleren. Hiervoor kan men beroep doen op de diensten voor vroeg- en thuisbegeleiding. PMS-centra kunnen raad geven bij de schoolkeuze. Personen met WBS kunnen heel wat leren mits men gebruik maakt van hun sterke kanten. Bij het leren lezen kan men zich beroepen op hun sterke visuele en auditieve geheugen. Hier is de fonetische leesmethode (letter per letter bijbrengen en samenbrengen tot woordjes) de meest aangewezen

methode. Een individuele aanpak in een prikkelarme omgeving is nodig omwille van hun beperkt concentratievermogen. Naast deze begeleiding wordt het kind best ook regelmatig onderzocht door een cardioloog, moet de nierfunctie gecontroleerd worden, moet regelmatig een oftalmologisch onderzoek gebeuren en moet de tandarts geraadpleegd worden. Bij het opgroeien moet de bloeddruk regelmatig gecontroleerd worden.

5.2 Waar kan je terecht?

Als je verdere informatie wenst over het syndroom, als je specifieke vragen hebt of je wil gewoon je eigen ervaringen meedelen dan kan je hiervoor terecht in de diverse centra voor ontwikkelingsstoornissen, diensten voor klinische genetica of bij de vereniging. De vereniging heeft tot doel om ouders van kinderen met WBS bij mekaar te brengen, ervaringen uit te wisselen, contacten te leggen en wetenschappelijke informatie te verzamelen en te verspreiden. De vereniging wordt gesteund door een deskundig medisch team en wil het wetenschappelijk onderzoek stimuleren. Daarnaast wil ze samen met andere organisaties werken aan de sociale integratie van personen met het Williams-Beuren syndroom.



*Isabelle
de wereld is niet mooi
maar jij
kan haar een beetje
mooier kleuren*

*Isabelle
je hebt nog heel wat voor de boeg
maak je geen zorgen
daarvoor is het nog te vroeg
veel te vroeg*

*Er waren mooie baby's bij
maar niet zo lief als jij
Isabelle*



*niet iedereen begrijpt
waarom wij zoveel van je houden
waarom jij ons volmaakt gelukkig maakt*

*je bent heel bijzonder
voor ons
een toffe kerel
met een lachend snoetje
grappige oogjes
kleine vuistjes
altijd goedgezind
eindeloos gelukkig
ons geluk*

*je bent heel bijzonder
voor de anderen
een eigenaardig kereltje
wat opdringerig
verstrooid
zo verschrikkelijk stuntelig
ocharme ...*

*je bent heel bijzonder
maar zij begrijpen er niets van!*