



SOCIALSTYRELSEN

Williams Syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Williams Syndrom

Beskrivelse

Williams syndrom blev beskrevet første gang i 1961 af den new zealandske læge J.C.P. Williams. Karakteristisk for syndromet er særlige ansigtstræk, psykomotorisk udviklingshæmning, væksthæmning, hjertefejl, forhøjet kalkindhold i blodet i spædbarnealderen, overfølsomhed for lyde, en uadvendt adfærd og taleglæde.

Generel karakteristik

Udseende

Ansigtet har særlige træk, der bliver tydeligere i 1-3 års alderen: lille hovedomfang, bred pande og lille opstoppet næse med brede næsebor og bred flad næseryg, runde kinder og bred åben mund med store læber og stor afstand mellem næse og overlæbe, mellemrum mellem tænderne, hudfold i indre øjenkroge og nedadskrående ydre øjenkroge samt øjenbryn, der begge går op i en spids på midten. Ansigtstrækkene bliver mere markerede med alderen.



SOCIALSTYRELSEN

Psykomotorisk udvikling

Der er dårlig trivsel i spæd- og småbarnealderen. I løbet af de første levemåneder opstår spiseproblemer. Børnene fejlsynker, gylper og kaster op, virker forkvalmede og har svært ved at sutte, synke og senere tygge. Børnene er ofte urolige, grædende og har søvnproblemer. Spiseproblemerne forsvinder almindeligvis efter 1 års alderen. Nogle vil til stadighed være småt spisende. Forstoppelse og infektioner, især mellemørebetændelse, er almindeligt de første leveår.

I barnealderen er muskulaturen slap, men senere kan der komme øget muskelspænding. Der kan udvikle sig nedsat bevægelighed, især i de store led. Disse ledproblemer begynder ofte tidligt i barnealderen. Den fin- og grovmotoriske udvikling er forsinket. Børnene går som regel først ved 2-3 års alderen og da med en bredsporet gang.

Den psykiske udviklingshæmning er som regel af middelsvær grad, men ofte ses en veludviklet social sprogbrug. Den sproglige udvikling starter ofte sent, og de første ord kommer først i 2-3 års alderen. Herefter vil de fleste børn udvikle en meget varieret sprogbrug, og børnene bliver meget talende og snakkeglade. De sproglige færdigheder er bemærkelsesværdigt gode i forhold øvrige psykiske færdigheder. Personer med Williams syndrom har specielt store svagheder, når det drejer sig om opfattelsen af helheder og rum-retningsorienteringen.

Personer med Williams syndrom er åbne og tillidsfulde over for fremmede og har let ved at skabe sociale kontakter. De opfattes som kærlige, charmerende og omsorgsfulde. Mange har en god sans for musik.

Vækst og kønsmodning

Børnene fødes med lav højde og vægt, selvom svangerskabet ofte er af længere varighed end normalt. Vokser langsomt, og den voksne sluthøjde vil være ca. 10-15 cm lavere end normalhøjden for begge køn.

Pigernes pubertet indtræder tidligt, men inden for normalperioden, og men-struationerne er regelmæssige. Drengenes penis er ofte lille.



SOCIALSTYRELSEN

Hjerte-karsymptomer

Misdannelser i hjertet eller karsystemet kan være mangeartede og forekommer hos de fleste. Oftest er det forsnævring af hovedpulsåren (aorta) lige over hjerteklapperne, men en mere udtalt og langstrakt forsnævring af hovedpulsåren ses også. Hos nogle ses også forsnævring af lungepulsårerne. Mislyd ved hjertet høres næsten altid, og det er almindeligt med forhøjet blodtryk, især hos voksne med langstrakt forsnævring af hovedpulsåren.

Forhøjede kalkværdier i blodet

Hos mange spædbørn måles forhøjede kalkværdier (kalcium) i blodet, men i forskellig sværhedsgrad. Børnene vil da have trivselsproblemer, bl.a. spiseproblemer i forhold til mælkemad. De forhøjede kalkværdier kan medføre en betydelig muskelirritation, der viser sig som sitren.

Overfølsomhed for lyde

Overfølsomhed over for særlige former for støj og høje lyde er ligeledes karakteristisk, især hos børn. Høje toner, pludselige lyde, lyde fra elektriske apparater m.m. virker tilsyneladende smertefulde, og børnene reagerer med forskellige afværgereaktioner. Årsagen menes at være en anderledes bearbejdning af lydpåvirkninger, da der er normale forhold i det ydre og indre øre.

Øjensymptomer

En stjerneformet ring i regnbuehinden kan ses hos de fleste børn med grønne eller blå øjne. Skelen kan forekomme.

Tandsymptomer

Tandbuerne i over- og underkæbe er kantede, modsat normalt ellipseformede. Typisk er fortænderne smallere ved skærekanterne end ved tandkødsgrænsen, hvilket giver mellemrum mellem tænderne. Der ses høj frekvens af tandstillingsfejl. Manglende anlæg til tænder forekommer hos mange. Emaljedefekter er almindeligt forekommende i de blivende tænder med øget risiko for cariesangreb.



SOCIALSTYRELSEN

Urinvejssymptomer

Misdannelser af nyrer, blære eller øvrige urinveje er almindelige, hyppigst som forsnævringer. Urinvejsinfektioner forekommer hyppigt. Mange har ufrivillig og hyppig vandladning op til voksenalderen. Hos ældre kan der være kalkaflejringer i nyrerne, hvilket kan medføre dårlig funktion og forhøjet blodtryk.

Gastrointestinale symptomer

Personer med Williams syndrom dør ofte forskellige mave-tarm problemer. Undersøgelser viser, at ca. 70% oplever at have spiseproblemer, 40% at have forstoppelse og 15% rectal prolaps. Voksne med Williams syndrom kan desuden lide af colon divertikler (udposninger på tyktakmen), cholelithiasis (galdestenssygdom) og problemer med spiserøret i form af gastroesophageal reflux.

Én undersøgelse i Italien har desuden fundet øget hyppighed af gluten-intolerans (cøliaki), som kan være årsag til vedvarende mave-tarm-problemer i form af diarré og oppustethed eller vedvarende forstoppelse

Andre symptomer

Mange børn har navle- eller især lyskebrok ved fødslen eller i barnealderen. Rygskevthed kan udvikles.

Årsag og arvegang

Syndromet er medfødt og skyldes hos langt de fleste en fejl på kromosom 7 med et tab af elastin-genet og eventuelt andre gener i nærheden. Der menes i de fleste tilfælde at være tale om en nyopstået mutation, hvor fejlen i arveanlægget optræder for første gang hos det nyfødte barn. Af samme grund er der meget ringe sandsynlighed for at raske forældre får endnu et barn med syndromet, og der er da også kun beskrevet meget få familier, hvor det forekommer.

Fosterdiagnostik og genetisk rådgivning kan tilbydes, hvis én af forældrene har Williams syndrom, men risikoen er som sagt lille for raske forældre. Den unge eller voksne med Williams syndrom har derimod 50% risiko for at føre sygdommen videre



SOCIALSTYRELSEN

til eventuelle børn.

Forløb og prognose

Diagnosebestemmelse

Diagnosen stilles på baggrund af trivselsproblemer i spæd- og småbarnealderen, de typiske ansigtstræk, den psykomotoriske udviklingshæmning, hjerte- og karfejl, væksthæmning og eventuelt forhøjede kalkværdier inden for det første år, hvor der da ses muskelsitren. Den stjerneformede ring i regnbuehinden, støjoverfølsomhed og senere taleglæde og kontaktform kan også pege på Williams syndrom.

Hos 90-95% af personer med typisk Williams syndrom kan man påvise et tab af arveanlæg på kromosom 7 (region 7q11.23) ved speciel undersøgelse af en blodprøve eller fostervandsprøve.

Prognose

Levealderen er almindeligvis ikke nedsat. De fleste får tidligt meget markerede ansigtstræk og gråt hår allerede omkring 30-års alderen, men der er ikke tale om generel tidlig aldring.

Hos nogle voksne kan der være fremadskridende problemer med hjertekomplikationer, forværring af nyre-blæresymptomer, forhøjet blodtryk, mave- og tarmgener, tiltagende rygproblemer og gener især i de store led.

Særlige funktions- og indsatsområder

Behandling af symptomer såvel som rådgivning og indsats vedrørende psyko-sociale og pædagogiske problemstillinger er vigtig for livsforløbet.



SOCIALSTYRELSEN

Lægelig kontrol og behandling

Hvis kalkindholdet i blodet er forhøjet, kan behandlingen sædvanligvis begrænses til at undlade det D-vitamintilskud, man normalt giver spædbørn. Ved meget svære tilfælde er det nødvendigt med diæt med et lavt indhold af kalk og D-vitamin, så længe kalkindholdet er for højt. Samtidig beskyttelse mod sollys, der fremmer D-vitaminproduktionen og dermed kalkoptagelsen fra tarmene. Kalkfattig diæt bør kun gives under lægekontrol for at undgå kalkmangel til knogledannelsen. Jævnlig blodprøvemålinger anbefales, da forhøjet kalk i blodet også kan findes hos unge og voksne. Der er ikke forskel i den psyko-motoriske udvikling mellem børn med forhøjede kalkværdier og børn uden, og diæt kan ikke forebygge udviklingshæmning.

Sutte- og synkeproblemer kan afhjælpes ved at tilsætte maden et produkt, der gør den tykflydende. Sondemadning kan være nødvendig i den første fase ved svære spiseproblemer.

Hjerteoperation er kun nødvendig hos få på trods af hyppigt forekommende hjertefejl. Ved forsnævninger på hovedpulsåren kan ballonbehandling eller indsættelse af metal-støttevæv (stent) i hovedpulsåren komme på tale. Hvis der er hjertekarfejl eller forhøjet blodtryk, er det vigtigt med jævnlig kontrol.

Behandling af urinvejsinfektioner samt operation af nyrer og urinveje kan være nødvendig pga. misdannelser. Også jævnlig kontrol af blodtryk, nyrer og urinveje anbefales.

Tandregulering kan være nødvendig pga. uregelmæssige tandstilling og ofte åbent bid. Styrkelse af tandemaljen ved lakering af tyggeflader på nyfrembrudte tænder og behandling for caries kan være nødvendig flere gange årligt. Hvis barnet har hjertefejl, skal der gives antibiotika ved tandbehandlinger, der giver blødninger, for at undgå, at mundbakterier via blodet giver betændelse i hjertet. Tandbehandling med brug af boremaskine kræver god tilvænnning på grund af den øgede lydfølsomhed.

Motorisk funktion

Den forsinkede grov- og finmotoriske udvikling, problemer med øje-hånd-koordination og muskelkoordinationen i øvrigt, svag muskelstyrke og dårlig balance gør det



SOCIALSTYRELSEN

nødvendigt med støtte og indsats fra tidlig barnealder. Fysioterapi, ridning, svømning og ergoterapi viser gode resultater.

Mange har dårlig balance og dårlig stabilitet i hofter og skuldre. Gangen er bredsporet hos de fleste, og der kan være usikkerhed i forhold til ujævne flader, f.eks. trapper. Der kan også være problemer med at gribe en bold, klatre, cykle osv. Dårlig udholdenhed og kondition er almindelig.

Støtte til udvikling af finmotorikken er vigtig for at mindske problemer med selvhjælpsfærdigheder samt skole- og legeaktiviteter. Der kan f.eks. være besvær med at smøre og skære med en kniv, holde og bruge blyanter og legetøj. Desuden er det vigtigt at støtte udviklingen af kropsfornemmelse og -kendskab.

Mundtræning kan bedre synke- og tyggefunktionen, da mundmotorikken kan være slap.

Sprog og kommunikation

Børnene begynder som regel at tale senere end andre, og der vil især i den tidlige barndom være behov for talepædagogisk støtte samt anvendelse af tegn-til-tale som kommunikationsmiddel. Fra 3-4 års vil sprogudviklingen ofte komme godt i gang, og børnene tilegner sig efterhånden et varieret ordforråd og en korrekt sætningsopbygning. Med alderen bliver børnene både meget talende og kom-munikerende.

Børnene har let ved at tilegne sig sprogmelodien og bruger ofte de voksnes tonefald og udtryk. Der er tendens til, at børnene udvikler en social sprogbrug med mange fraser og klichéer. Denne sprogbrug har stor betydning for etableringen og opretholdelsen af den sociale kontakt og kommunikation, men mindre betydning for informationsbearbejdning og -formidling. På det indholdsmæssige plan kan sprogbrugen fremtræde overfladisk, og tankegangen ofte være meget konkret.

Personer med Williams syndrom er som regel meget kontaktglade og kontaktsøgende, og de har en udtalt hjertelighed og frimodighed over for voksne personer. De henvender sig direkte og ligefremt, også til fremmede. De får let kontakt, men kan have sværere ved at skabe og vedligeholde venskaber. Den pædagogiske støtte må bl.a. rette sig mod samværsformerne mellem børnene, så børn med Williams syndrom støttes til



SOCIALSTYRELSEN

mere vedvarende relationer med jævnaldrende.

Samtidig kan unge og voksne med Williams syndrom også ofte (80%) være hæmmet af angst og fobier, der forhindrer dem i at udnytte deres intellektuelle potentiale.

Indlæring

Børnenes udviklingshæmning eller indlæringsvanskeligheder har et omfang, så specialpædagogisk og undervisningsmæssig støtte vil være nødvendig. Børnene vil i varierende grad være præget af koncentrationsvanskeligheder, motoriske vanskeligheder og et højt aktivitetsniveau.

Såvel den auditive som den visuelle perception modnes sent. Den auditive perception bliver imidlertid tidligt en styrke hos barnet, dvs. der udvikles gode evner til at opfatte og gengive lyde, hvilket især viser sig ved gode sproglige færdigheder og en veludviklet musikalitet. Den veludviklede sans for rytme og musik kan ofte bruges i indlæringsammenhænge. Børnene har svært ved at magte opgaver, hvor indtryk alene sker gennem synet. De klarer sig bedre, når synsindtryk kombineres med indtryk gennem hørelsen. De lærer f.eks. bedst at læse, når det set kombineres med lyde og udtale.

Børn med Williams syndrom er som regel mere fokuseret på detaljer end på helheden, og de har vanskeligheder med den visuelle opfattelse af liniers, overfladers og rums placering i forhold til hinanden.

Mange børn vil kunne lære at læse og stave i mindre omfang. Skrivning vanskeliggøres af de motoriske problemer. Kan oftest lære enkle regnestykker. Tænker meget konkret og har derfor gavn af at bruge fingrene, en kugleramme eller tekniske hjælpemidler til at regne.

Beskeder skal helst gives som meget konkrete budskaber i korte sætninger og med få beskeder ad gangen.

Børnene kan være hyperaktive, men denne vil aftage væsentligt i teenagealderen. De fleste bliver selvhjulpne i dagligdags gøremål med f.eks. af- og påklædning, toiletbesøg og madlavning. Mange vil endvidere lære at færdes i de kendte omgivelser.



SOCIALSTYRELSEN

Overfølsomheden over for særlige lyde eller almindelig støj vil også forstyrre koncentrationen, og forskellige lyde kan resultere i afværgereaktioner, og eventuelt udvikle sig til angst eller nervøsitet.

Støttemuligheder i forhold til den sociale lovgivning

Ved behov for støtte rettes henvendelse til kommunen, hvor også indsatsen mellem de forskellige instanser bør koordineres. De mange trivselsproblemer og hospitalsindlæggelser betyder ofte, at en af forældrene må passe barnet en periode ud over barselsorloven og eventuelt senere i perioder. Hel eller delvis kompensation for tabt arbejdsfortjeneste kan da søges. Aflastningstilbud i og uden for hjemmet kan være en støtte, så længe barnet bor hjemme. Merudgifter kan dækkes økonomisk, f.eks. til medicin, diæt, bleer, vask og befordring. Hjælpe midler, f.eks. særlige spiseredskaber, kan kompensere for de finmotoriske problemer. Der vil almindeligvis være behov for specialinstitution eller ekstra støtte i almindelige daginstitutioner. De fleste voksne vil have behov for beskyttede arbejdspladser og boforhold. Nogle vil kunne bo i egen bolig med støtte. Der kan være behov for førtidspension fra 18 års alderen. Man er også velkomment til at ringe til vores åbne telefonrådgivning.

Nye tilfælde:	Man regner med, at der fødes 1 barn med Williams syndrom ud af 15.000-20.000 fødsler, dvs. i gennemsnit 3-4 børn hvert år i Danmark.
Anslået antal i Danmark:	Der menes at være 200-250 personer i Danmark med syndromet. Mange voksne er ikke diagnosticerede.
Revisions dato	Januar 2005
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: <u>Dansk forening for Williams syndrom</u>
Betydningen af en god udredning	Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx



SOCIALSTYRELSEN

træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden:

[Rigshospitalet \(Klinisk Genetisk Afdeling\)](#)

Klinisk Genetisk Afdeling

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

[Rigshospitalet \(Odontologisk Landsdels og Videncenter\)](#)

Odontologisk Landsdels og Videncenter

afsnit 4401

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 2493

Mail: jette.daugaard-jensen@rh.regionh.dk

[ÅUH, Århus Sygehus \(Odontologisk Landsdels- og Videnscenter\)](#)

Odontologisk Landsdels- og Videnscenter

Nørrebrogade 44

Bygning 9D, 2. sal

8000 Århus C

Tlf.: 7846 2885

[ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100

8200 Århus N

Tlf.: 7845 1474

Danske og nordiske
links:

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.



SOCIALSTYRELSEN

Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: [Health on the Net foundation](#)

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

[Genetics Home Reference](#)

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

[Family Village](#)

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

[eMedicine](#)

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[MedlinePlus](#)

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

[National Institute of Neurological Disorders and Stroke \(NINDS\)](#)

Institut under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH). Beskæftiger sig med hjerne- og neurologisk forskning. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[NORD](#)

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne



SOCIALSTYRELSEN

sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Society for the Study of Behavioural Phenotypes

Adfærds- og følelsesmæssige aspekter af biologisk bestemte sygdomme, der er forbundet med intellektuel udviklingshæmning/mental retardering. En adfærdsmæssig fænotype defineres som et karakteristisk mønster af motoriske, kognitive, lingvistiske og sociale afvigelser, som er konsekvent forbundet med en biologisk sygdom. Informationen er på engelsk og målrettet til alle med interesse.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.



SOCIALSTYRELSEN

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

The William Syndrome Association er en amerikansk patientforening

Williams Syndrome Foundation er en britisk patientforening

Læs også:

- Artikel: Tandpleje og Sjældne Sygdomme
- April 2007: "Nye metoder til diagnostisering - "nye" syndromer!"