



# Kort om Williams Syndrom

Williams Syndrom (WS) er et medfødt livsvarigt handicap.

## ● Forløb og prognose

WS viser sig ved en række forskellige symptomer og følgesygdomme. Disse forekommer på forskellig måde og i forskellig udstrækning.

De væsentligste karakteristika for WS er de særlige ansigtstræk, hjertefejl, trivselsproblemer i spæd- og småbarnsalderen, psykisk-, fysisk- og motorisk udviklingshæmning, overfølsomhed for lyde, taleglæde samt en udadvendt adfærd.

WS rammer flere af kroppens dele og organer. Der kan tilkomme forskellige følgesygdomme som for eksempel tidlig kønsmodning, tandsymptomer, øjensymptomer, urinvejsymptomer, mave- tarm-problemer og problemer med skelettet.

Voksne med WS kan opleve store problemer med angst for kommende begivenheder.

Levealderen er almindeligvis ikke nedsat, men hos nogle kan der være fremadskridende problemer med hjertekomplikationer, for højt blodtryk, mave- og tarmgener samt problemer med ryg og led.

## ● Forekomst og arvegang

WS er genetisk betinget, og ved en diagnostisk blodprøve kan der i 90-95 % af tilfældene påvises et tab af arveanlæg på kromosom syv.

I de fleste tilfælde er årsagen til WS en nyopstået mutation i arveanlægget. Den voksne med WS har risiko for at føre sygdommen videre.

WS betegnes som et sjældent handicap og der fødes to-fire børn om året i Danmark. WS kan ramme både piger og drenge.

## ● Behandling og kontrol

Behandling og kontrol i sundhedsvæsenet foregår oftest inden for flere fagområder. Som eksempler kan nævnes:

- Hjertespecialister grundet medfødt hjertefejl
- Læger med speciale i nyre og urinveje grundet tendens til misdannelser

- Øre-næse-halslæge med henblik på lydoverfølsomhed, tendens til mellemørebetændelse samt synkeproblemer
- Øjenlæger med henblik på skelen
- Læger med speciale i hormoner grundet for tidlig pubertet
- Tandlæger og kæbekirurger grundet tandstillingsfejl og emaljedefekter
- Ortopædkirurger grundet ledproblemer samt rygproblemer, som typisk bliver mere udtalt med alderen
- Børnelæger med henblik på den grundlæggende kontrol og opfølgning
- Fysioterapeuter til træning af muskler, led og ryg
- Ergoterapeuter til finmotorisk træning
- Talepædagoger til træning af mundmotorik

Behandlingen af WS består først og fremmest i at behandle symptomerne og de følgesygdomme, der tilkommer. Endvidere er rådgivning omkring de psyko-sociale og pædagogiske problemstillinger vigtige for livsforløbet.

## Mere information – kontakt

Dansk forening for Williams  
Syndrom  
[www.williams-syndrom.dk](http://www.williams-syndrom.dk)

Sjældne Diagnoser  
Tlf. 3314 0010  
[www.sjaeldnediagnoser.dk](http://www.sjaeldnediagnoser.dk)  
mail: [mail@sjaeldnediagnoser.dk](mailto:mail@sjaeldnediagnoser.dk)

## Kilder

Dansk forening for Williams Syndrom: "Kender du Williams Syndrom?", folder udgivet maj 2009  
[www.csh.dk](http://www.csh.dk), se under Williams Syndrom

Prof. dr. med. Flemming Skovby, Rigshospitalet