

Williams syndrom

Williams syndrom är en medfödd kromosom-avvikelse som bland annat leder till missbildningar i hjärtat och blodkärlen. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig till måttlig. Personer med syndromet är ofta mycket lika varandra, både till utseendet och beteendet. Många uppfattas som pratsamma och sociala, med stort intresse för andra människor.

Williams syndrom uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds mellan 6 och 12 barn med syndromet varje år.

SYMPTOM

Barn med Williams syndrom har ofta missbildningar i hjärtat och i de stora blodkärlen. Vanligast är en förträngning i stora kroppspulsådern som kan påverka hjärtats funktion. Det kan också finnas andra förträngningar i blodkärlen som gör att blodtrycket blir förhöjt.

Nyfödda med syndromet har ofta låg muskelspänning och ätsvårigheter. Koncentrationen av kalk i blodet kan också vara hög och ge symtom som kräkningar och förstopning.

Barnens motoriska utveckling är ofta sen och rörligheten i lederna kan vara nedsatt. De flesta med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig till måttlig. Många har också en ojämn kognitiv profil som bland annat innebär att de har lätt för att lära in ord och uttryck men svårt att förstå innebörden.

Personer med syndromet brukar uppfattas som pratsamma och sociala med stort intresse för andra människor. Samtidigt finns ofta drag av ängslighet och osäkerhet. En del har adhd och autism.

Många med syndromet får diabetes när de blir vuxna och en del har symtom redan som barn.

ORSAK

Williams syndrom orsakas av en förlust av en liten del av den långa armen på en av kromosomerna i kromosompar 7.

BEHANDLING

En del barn har svåra förträngningar i stora kroppspulsådern som behöver opereras så snart som möjligt. Andra förträngningar behöver oftast inte behandlas förrän barnet blir äldre. Även i vuxen ålder behöver personer med syndromet följas upp av en hjärtspecialist.

Blodssockret kontrolleras regelbundet för att kunna upptäcka diabetes så tidigt som möjligt. Om kalkbalansen är rubbad kan kosten anpassas med stöd av en dietist.

Personer med Williams syndrom behöver habiliterande insatser både som barn och i vuxen ålder. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Universitets- och regionsjukhusen har kunskap om syndromet och kan ställa diagnosen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under "Samhällets stödinsatser".

INTRESSEORGANISATIONER

Williams syndromföreningen i Sverige

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Autism- och Aspergerförbundet

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Williams syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad november 2018.