



## Het Williams syndroom

### **Wat is het Williams syndroom?**

Het Williams syndroom is een aandoening waarbij kinderen een combinatie van problemen hebben bestaande uit een ontwikkelingsachterstand, gedragsproblemen en een hartafwijking in combinatie met een typisch uiterlijk.

### **Hoe wordt het Williams syndroom ook wel genoemd?**

Het Williams syndroom wordt ook wel het Williams-Beuren syndroom genoemd, naar de twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Een andere naam die wel eens gebruikt wordt is het ideopatische hypercalcaemie syndroom, deze naam is afkomstig vanuit het feit dat kinderen met het Williams syndroom vaak een verhoogde calciumwaarde in hun bloed hebben (hypercalcaemie) zonder dat bekend is waardoor dit komt (de term ideopatisch verwijst hiernaar).

### **Hoe vaak komt het Williams syndroom voor?**

Het Williams syndroom is een zeldzame aandoening die ongeveer bij één op de 10.000 tot 20.000 kinderen voorkomt.

### **Bij wie komt het Williams syndroom voor?**

Het Williams syndroom komt zowel bij jongens als bij meisjes voor. Het Williams syndroom kan al vanaf de geboorte klachten geven. Bij een groot deel van de kinderen zal de diagnose pas op latere leeftijd gesteld worden.

### **Wat zijn de symptomen van het Williams syndroom?**

#### *Variatie in ernst*

Niet alle kinderen met het syndroom van Williams hebben alle onderstaande kenmerken. Per kind kan ook de ernst van ondergenoemde problemen variëren.

#### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het Williams syndroom voelen na de geboorte vaak slap aan in de spieren. Hierdoor ontwikkelen zich veel trager dan leeftijdsgenoten. Zij gaan pas laat rollen, zitten en staan. De meeste kinderen met het Williams syndroom zijn uiteindelijk in staat om zelfstandig te lopen. Vaak blijven ze wel onhandig in hun bewegingen en verlopen de bewegingen niet goed gecoördineerd. Ook de ontwikkeling van de fijne motoriek verloopt trager.

De taalontwikkeling komt bij kinderen met het Williams syndroom vlotter op gang, maar is ook vaak trager dan bij leeftijdsgenoten. De stem klinkt hees en laag. Kinderen met het Williams syndroom praten vaak veel en graag. Wel gebruiken ze vaak veel woorden die ze gehoord hebben zonder dat ze echt begrijpen wat die woorden inhouden. Hierdoor worden kinderen met het Williams syndroom vaak overschat in hun kunnen.

Kinderen met het Williams syndroom zijn vaak heel muzikaal en kunnen goed melodieën onthouden.

Veel kinderen met het Williams syndroom hebben problemen met leren. Het gemiddelde IQ van kinderen met het Williams syndroom ligt tussen de 40 en de 80.

#### *Lage spierspanning*

Kinderen met het Williams syndroom houden vaak een lage spierspanning in hun spieren. De spierspanning aan de benen kan juist verhoogd worden tijdens het ouder worden.

Kinderen met het Williams syndroom zijn vaak erg soepel in hun gewrichten, zij kunnen deze vaak overstrekken.



## *Uiterlijk*

Kinderen met het Williams syndroom hebben vaak een typisch uiterlijk. Dit uiterlijk valt op de babyleeftijd nog niet erg op, maar wordt steeds duidelijker naarmate de kinderen ouder worden. Kinderen met het Williams syndroom hebben vaak een breed voorhoofd, blauw/groene ogen met een stervormige iris en bolle oogleden. De oren zijn lang en hebben een puntje, de oren zitten wat lager op het gezicht dan normaal. De neus is vaak klein en opgewipt, de afstand tussen de neus en de bovenlip is toegenomen. Kinderen met het Williams syndroom hebben vaak een brede mond, met een volle bovenlip en kleine tanden, een overbeet en een kleine onderkaak, de wangen zijn vaak bol. Het gezicht van kinderen met Williams syndroom wordt ook wel omschreven als een “elfin face”: een elfengezichtje.

## *Voedingsproblemen*

Baby's met het Williams syndroom hebben vaak problemen met drinken, het zuigen en slikken gaat moeilijk. Hierdoor drinken ze langzaam en weinig. Baby's met het Williams syndroom groeien door deze voedingsproblemen maar matig. Deze problemen met drinken verdwijnen vaak wanneer het kind ouder wordt. Ook komen reflux (het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm en de mond) en verstopping van de darmen vaak voor bij kinderen met het Williams syndroom. Vanaf de puberteit komt de darmaandoening diverticulosis vaker voor, hierbij ontstaan er instulpinkjes van het darmslijmvlies, waarin ontlasting kan blijven steken. Dit kan aanleiding geven tot een ontsteking van de darm en darmklachten.

## *Groei*

Kinderen met het Williams syndroom blijven vaak kleiner dan leeftijdsgenoten. Meisjes worden gemiddeld 1.57 meter en jongens 1.66 meter. Vanaf de puberteit hebben kinderen met het Williams syndroom de neiging om te zwaar te gaan worden.

## *Gedragsproblemen*

Kinderen met het Williams syndroom zijn vaak vriendelijk in hun gedrag en erg aanhankelijk ten opzichte van andere mensen. Dit gedrag wordt ook wel eens omschreven als oversociaal gedrag. Kinderen met het Williams syndroom praten vaak veel en graag, ze praten vaak liever met volwassenen dan met leeftijdgenootjes. Kinderen met het Williams syndroom vinden het vaak moeilijk om sociale situaties aan te voelen.

De helft van de kinderen met het Williams syndroom hebben vaak last van driftbuien, die zomaar uit het niets kunnen ontstaan.

Een groot deel van de kinderen heeft aandacht- en concentratieproblemen. Ook slaapproblemen komen vaak voor.

Bij volwassenen met het Williams syndroom komen vaker depressiviteit en angst- en paniekstoornissen voor dan bij volwassenen zonder het Williams syndroom.

## *Hartafwijking*

Drie van de vier kinderen met het Williams syndroom heeft een hartafwijking. Vaak gaat het om een vernauwing van een hartklep, meestal de aortaklep of de pulmonalisklep. Dit zijn twee belangrijke hartkleppen die een belangrijke rol spelen bij het uitpompen van het bloed uit het hart naar respectievelijk het lichaam (aortaklep) en de longen (pulmonalisklep).



## *Nierafwijking*

Een deel van de kinderen met het Williams syndroom heeft problemen met het functioneren van de nieren. Een vernauwing van de slagader naar de nieren toe komt vaak voor. Dit kan de oorzaak zijn van een verhoogde bloeddruk.

Bij een klein deel van de kinderen komt dit door een aangeboren afwijking aan de nier.

## *Vergroeiingen*

Bij kinderen met het Williams syndroom ontstaan gemakkelijk vergroeiingen van de gewrichten. Een vergroeiing van de twee botten in de onderarm het spaakbeen en de ellepijp is vrij typisch en beperkt de mogelijkheid van het draaien van de onderarm. Een op de zeven kinderen met het Williams syndroom krijgt hier last van.

Ook hebben kinderen met het Williams syndroom een grotere kans op het krijgen van een zijwaartse verkromming van de wervelkolom (scoliose).

## *Hoog calcium gehalte in bloed*

Een op de zeven kinderen met het Williams syndroom heeft een verhoogd calciumgehalte in het bloed. Hoe dit precies komt is niet bekend. Dit verhoogde calciumgehalte kan allerlei buikklachten geven en er voor zorgen dat kinderen vaak moeten plassen.

## *Problemen met zien*

Bijziendheid (voor verzien een bril nodig hebben) komt bij de helft van de kinderen met het Williams syndroom voor. Ook hebben kinderen met het Williams- syndroom vaker last van scheelzien.

## *Gehoer*

Kinderen met het Williams syndroom hebben vaak regelmatig oorontstekingen. Dit kan de oorzaak zijn voor gehoorsproblemen.

## *Gevoeligheid voor harde geluiden*

Kinderen met het Williams syndroom zijn meestal gevoelig voor harde geluiden. Zij schrikken hier erg van en kunnen er helemaal door van slag zijn.

## *Gebitsproblemen*

Kinderen met het Williams syndroom hebben vaak problemen met hun gebit. Het tandglazuur wat de tanden en kiezen beschermt tegen de vorming van gaatjes ontbreekt, waardoor kinderen met het Williams syndroom gemakkelijk last van gaatjes krijgen. Ook groeien de tanden bij kinderen met het Williams syndroom vaak scheef in de mond en staan de tanden vaak ver uit elkaar. De meeste kinderen met het Williams syndroom hebben een overbeet, dat wil zeggen dat de bovenkaak voor de onderkaak staat bij sluiten van de mond.

## *Epilepsie*

Kinderen met het Williams syndroom hebben een vergrote kans om epilepsie te ontwikkelen. Verschillende soorten epileptische aanvallen kunnen voorkomen. Bij een deel van de kinderen ontstaat de epilepsie al op babyleeftijd.

## *Infecties*

Kinderen met het Williams syndroom zijn gevoelig voor infecties van de luchtwegen en van de oren.



## *Hoge bloeddruk*

Bij kinderen Williams syndroom komt vaak een hoge bloeddruk voor, wat medische problemen kan veroorzaken.

## *Hormonen*

Vanaf de puberteit hebben kinderen met het Williams syndroom een vergrote kans op het ontstaan van suikerziekte. Uiteindelijk krijgt een op de zeven kinderen met het Williams syndroom suikerziekte.

Een op de vijftig kinderen met het Williams syndroom heeft last van een te traag werkende schildklier.

## *Beroerte*

Vanaf de puberteit bestaat er een vergrote kans op het ontwikkelen van een beroerte doordat er vernauwing in diverse slagaders kunnen ontstaan die zorgen voor de bloedvoorziening van de hersenen.

## *Chiari malformatie*

Bij een op de tien kinderen met het Williams syndroom is er sprake van een Chiari I malformatie, dit houdt in dat een deel van de kleine hersenen te veel in de richting van het achterhoofdsgat gezakt is. Dit kan zorgen voor problemen met het coördineren van bewegingen.

## **Waar wordt het Williams syndroom door veroorzaakt?**

### *Foutje in het erfelijk materiaal*

Het Williams syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal, het DNA. Dit foutje in het erfelijk materiaal zit bij het Williams syndroom op een van de twee chromosomen 7 die een kind heeft.

Meestal is dit foutje bij het kind ontstaan na het moment van de bevruchting en is het foutje niet overgeërfd van een van de ouders.

Hoe dit foutje in het erfelijk materiaal op het 7<sup>e</sup> chromosoom precies leidt tot de kenmerken van het syndroom van Williams is niet bekend. Op het 7<sup>e</sup> chromosoom ligt ook de informatie voor de aanmaak van het eiwit elastine. Door de fout in het DNA van het 7<sup>e</sup> chromosoom verloopt de aanmaak van het elastine-eiwit meestal afwijkend. Waarschijnlijk zorgt dit voor de problemen met de bloedvaten en hartkleppen bij kinderen met het syndroom van Williams.

## **Hoe wordt de diagnose Williams syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van het kind met een ontwikkelingsachterstand, gedragsproblemen een hartafwijking in combinatie met de bevindingen bij het onderzoek kan de diagnose Williams syndroom worden vermoed.

### *Chromosomenonderzoek en DNA-onderzoek*

Door middel van speciaal bloedonderzoek (FISH-techniek) kan het foutje in het DNA van het 7<sup>e</sup> chromosoom worden aangetoond. Met routinematig chromosomen onderzoek zal de diagnose Williams syndroom gemist worden.

### *Bloedonderzoek*

Bij onderzoek van het bloed kan bij een deel van de kinderen een verhoogd calciumgehalte in het bloed aangetoond worden. In combinatie met de bovengenoemde afwijkingen kan dit een belangrijke aanwijzing zijn voor het Williams syndroom.



Ook wordt er met zekere regelmaat bloed gecontroleerd bij kinderen met het Williams syndroom om te kijken naar problemen van de nieren, naar het ontstaan van suikerziekte of naar verstoring van de hormonen.

### *MRI-scan*

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI-scan van de hersenen worden gemaakt. Zeker wanneer nog niet vermoed wordt dat er sprake is van het Williams syndroom. Op de MRI-scan worden geen typische afwijkingen gezien. Vaak valt op dat er iets minder hersenweefsel is als gebruikelijk voor de leeftijd en dat de hersenholtes hierdoor iets wijder zijn dan normaal.

### *ECHO nieren*

Met een ECHO-onderzoek van de nieren wordt gekeken of kinderen met het Williams syndroom een afwijkende aanleg van de nieren hebben.

### *Oogarts*

Kinderen met het Williams syndroom die problemen hebben met zien of met scheel kijken zullen worden onderzocht en behandeld door de oogarts.

### *KNO-arts*

Bij kinderen met het Williams syndroom met frequentie oorinfecties is het belangrijk om het gehoor te laten onderzoeken door een KNO-arts.

### *Kindercardioloog*

Omdat drie van de vier kinderen met het Williams syndroom een afwijking aan het hart heeft, zullen alle kinderen met het Williams syndroom worden verwezen naar de kindercardioloog om te kijken of ze een afwijking aan de hartkleppen hebben.

### *Orthopeed*

Kinderen met het Williams syndroom die klachten hebben als gevolg van vergroeiingen of een zijwaartse verkromming van de wervelkolom (scoliose) zullen worden verwezen naar een orthopeed voor behandeling.

## **Hoe wordt het Williams syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het Williams syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren omgaan.

### *Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie*

Een fysiotherapeut kan helpen om de ontwikkeling zo veel mogelijk te stimuleren. De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

### *Logopedist*

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling en adviezen geven bij drinkproblemen.



## *Medicijnen voor epilepsie*

Epileptische aanvallen kunnen voorkomen worden met behulp van medicijnen die de kans op een epileptische aanval verkleinen.

## *Hartoperatie*

Een deel van de kinderen met een hartafwijking zal een hartoperatie moeten ondergaan.

## *Infecties*

Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica, soms kan een lage dosis antibiotica helpen om infecties te voorkomen.

## *Vitamine D*

Vanwege de problemen met het verhoogde calciumgehalte in het bloed wordt het kinderen met het Williams syndroom niet aangeraden om vitamine D te gebruiken of om multivitaminenpreparaten te gebruiken waarin vitamine D verwerkt is.

## *Begeleiding*

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Williams syndroom is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening. Ook via het forum van deze website kunt u een oproepje plaatsen om in contact te komen met ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Ook een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

## **Wat is de prognose van het Williams syndroom?**

### *Ontwikkelingsachterstand*

Het Williams syndroom is een ziekte waarbij kinderen beperkt zijn in hun ontwikkelingsmogelijkheden. De mate van ontwikkelingsachterstand verschilt van kind tot kind. Het gemiddelde IQ ligt tussen de 40 en 80 maar daarop zijn uitzonderingen zowel naar boven als naar beneden bekend. Kinderen met het Williams syndroom hebben erg veel moeite om te kunnen leren. De meeste kinderen volgen speciaal onderwijs, een op de twintig kinderen kan het reguliere onderwijs volgen. .

### *Levensverwachting*

De levensverwachting van kinderen met het Williams syndroom is vrijwel normaal. Alleen bij kinderen met ernstige complicaties van bijvoorbeeld hart- of nierproblemen kan de levensverwachting verkort zijn.

### *Vruchtbaarheid*

Volwassenen met het Williams syndroom zijn normaal vruchtbaar.



## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Williams syndroom te krijgen?**

Hoewel het Williams syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal, is dit foutje meestal ontstaan na de bevruchting van eicel en zaadcel. Het foutje is dus niet overgeërfd van een van de ouders. Ouders hebben daarom een kleine kans van ongeveer 1% dat zij nog een kindje zullen krijgen met het Williams syndroom.

Volwassenen die zelf het Williams syndroom hebben, hebben wel tot 50% kans om later zelf kinderen te krijgen met het Williams syndroom.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

## **Links en verwijzingen**

[www.williams-syndroom.nl](http://www.williams-syndroom.nl)

## **Referenties**

1. Mervis CB, Becerra AM. Language and communicative development in Williams syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13:3-15.
2. Pober BR, Morris CA. Diagnosis and management of medical problems in adults with Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2007;145:280-90.

Laatst bijgewerkt 26 november 2007

Auteur: JH Schieving