

## Fælles træk ved Williams- Syndrom

Træk (uvilkårlig rækkefølge)	Kommentar (særpræg ved WS)
<b>Hørelse, øre, næse og hals</b>	
Lydoverfølsomhed	# Støjsensitivitet kan påvirke livskvaliteten.
Mild til moderat høj-tone lydforvrængende hørenedsættelse	# Høretab forårsaget af skader i indre øre, klinisk fundet hos unge og voksne.
Tilbagevendende mellemørebetændelse	
<b>Hjerte-kar symptomer</b>	
Kar forsnævring (SVAS, PPS)	# I barndommen kan yderligere forandringer kan tilkomme, operation er ofte indikeret i svære tilfælde.
For højt blodtryk	# Forsnævring i nyrenes blodforsyning findes ofte som årsag.
Utæthed ved hjerteklapperne (MVP)	
Defekt/hul i hjertets skillevæg (VSD)	
Slagtilfælde/ildebefindende	# Meget sjældent – kan være sekundært til forsnævring af kar i hjernen.
Pludselig død	# Meget sjældent - som alle andre.
<b>Intelligens</b>	
Global kognitiv svækkelse	# Kognitiv= erhvervelse af indlæring og anvendelse af og erfaring. IQ strækker sig fra 40 til 100; gennemsnits IQ er 55, få har en IQ indenfor normal området.
Karakteristisk kognitive mønstre	# Styrke i sprogbrug og vanskeligheder ved rum/retning og organisering.
<b>Tand symptomer</b>	
Små eller usædvanligt formet primær tænder	
Forskydning/ fejlplacering af tænder	
Manglende tænder	
<b>Stofskiftet/Hormonalt system</b>	
Tidligt frembrud af pubertet	# Indtræden af første menstruation forekommer ca. 2 år tidligere.
Glukose intolerance eller sukkersyge	# Fundet hos 75 % voksne.
Lavere knoglemineraltæthed eller knogleskørhed	# Supplement af D-vitamin og calcium skal bruges med omhu.
For lavt niveau af thyroidea hormon blodet	# Kan skyldes en underudviklet skjoldbruskkirtel; medicinsk behandling kan være påkrævet.
Forhøjet calcium niveau i blodet	# Dokumenteret hos en mindre del af patienterne – ikke begrænset til spædbørn.
<b>Tarm og vægt</b>	
Kolik	
Problemer ved amning	
Intolerance overfor mad med konsistens f.eks. klumper	
Unormal vægt øgning	# Mange spædbørn har svært ved at tage på i vægt; som voksne har 2/3 af de voksne et BMI > 25. BMI = Vægt-kg/ (Højde-meter x Højde)
Forstoppelse	
Spiserørs refluks	
Mavesmerter af ukendt årsag	
Divertikel sygdom	# Forekommer formentlig hos 1/3 ; betændelsestilstand

	kan forekomme hos unge.
Rektal prolaps	# Udfald af endetarm.
Cøliaki	# Glutenallegi.
<b>Urinveje</b>	
Forsinket renlighed	
Ændret blæretømnings frekvens	
Pressende vandladningstrang	
Ufrivillig vandladning	
Misdannelser på nyre- og urinveje	
Blære divertikler	
Tilbagevendende urinvejsinfektioner	
Nephrocalcinose	# Aflejring af kalk i nyrer.
<b>Muskel – Skelet</b>	
Hypermobilitet/ løsagtige led	
Kontraktur	# Stramme muskler og led, kan ramme ben med alderen.
Lordose	# Svajryg; fortil krumning af ryggen.
Skoliose	# Rygskævhed; sidekrumning af hvirvelsøjlen.
<b>Neurologisk</b>	
Hypotoni	# Nedsat muskelspænding.
Hyperreflexi	# Unormal stærk irritabilitet af kroppens reflekser især i ben; dårlig balance og koordination.
Type 1 Chiari misdannelse	# Mest almindelige symptom er hovedpine.
<b>Øjen symptomer</b>	
Skelen	
Ændret synsstyrke	
Reduceret evne til at opfatte dybde/afstand	
Forsnævring af tårekanal	
<b>Personlighed, opførsel og sind</b>	
Venlig personlighed	# Elskelig adfærd kan medvirke til udnyttelse med upassende fordele.
Impulsiv adfærd og koncentrationsbesvær	# Livslang, men aftagende efter barndommen.
Ængstelig og fobisk, obsessiv-kompulsiv personlighedstræk	# Kan udvikles over tid, og er fundet hos et flertal af unge og voksne.
Tungsindighed	
<b>Hud og krop</b>	
Blød hud med mild for tidlig aldring	
Gråt hår	# Kan starte omkring 30-års alderen.
Lyske – og navle brok	
<b>Diverse</b>	
Kort statur	# Højde under det forventede, men kan skyldes mange ting
Søvnbesvær	# Formentlig med rastløse ben syndrom

-----

Kilde: Skemaet er oversat fra engelsk side 242 -243,  
 Artikel fra "The new England journal of medicine, side 239 – 252  
 Udgivet af Massachusetts Medical Society i 2010  
 Downloaded fra [www.nejm.org](http://www.nejm.org) den 22. januar 2010.