

Williamsi sündroom (või Williamsi-Beureni sündroom)

OMIM #194050

Williamsi sündroom on haruldane geneetiline haigus, mille esinemissagedus on hinnanguliselt 1:7500 sünni kohta.

Sümptomid

Williamsi sündroomiga lastele on tavapäraselt kerge kuni mõõdukas vaimse arengu mahajäämus, keskmisest lühem kasv ning iseloomulikud näojooned (täidlased põsed ja huuled, lühike nina, keskmisest suurem suu, laiad hambavahed). Williamsi sündroomiga inimestel on ainulaadne isiksus – nad on väga sõbralikud, avatud võõrastega suhtlemisel ja suure empaatiavõimega, kuid kalduvad kergesti ärevusele.

Meditiiniliselt on olulisim probleem 80% Williamsi sündroomiga isikuil esinev südamerike, mille tõttu võib patient vajada ka operatsiooni.

Imikueas on võib patsientidel olla veres kaltsiumisisaldus kõrgenenud ehk hüperkaltseemia. Hüperkaltseemia võib ise taanduda kuid teatud juhtudel võib see põhjustada neerukahjustust.

Lastel on kirjeldatud hammaste arengu probleeme, näiteks väikesed, vähearenenud hambad, sellistel hammastel on ka juured väikesed.

Imikueas on lapsed sageli ärritatud, toitmisprobleemide tõttu on kaalu juurdekasv aeglane. Nii nooruki- kui täiskasvanueas on levinud terviseprobleem krooniline kõhuvalu.

30ndaks eluaastaks kujuneb enamikul patsientidel diabeet (ehk suhkrutõbi) ja kerge kuni mõõduka raskusastmega sensorineuraalne kuulmislangus (so kuulmisnärvi häiritud funktsioonist tingitud kuulmislanguse vorm).

Enam kui 50% Williamsi sündroomiga lastel on aktiivsus- ja tähelepanuhäire. Lastel on kirjeldatud ka erinevaid foobiaid, näiteks müra hirm.

Tekkemehhanism

Williamsi sündroom on tavaliselt uustekkeline, st lapse vanemad on terved. Pärilik informatsioon ehk DNA on kirjapandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkude tuumades ja koosnevad suurest hulgast geenidest, mis on tarvilikud organismi arenguks. Inimesel on igas keharakus 46 kindla suuruse ja kujuga kromosoomi – pooled, st 23 kromosoomi on pärit ema munarakust ja pooled isa seemnerakust. Kokku moodustavad nad 23 kindla kuju ja suurusega paari. Inimese normaalseks arenguks on kõik 46 kromosoomi ilmtingimata vajalikud.

Kõigil Williamsi sündroomiga lastel on 7. kromosoomi ühel koopial mikrodeletsioon, see tähendab et on kaotsi läinud 1,55 (kuni 1,84) Mb DNAd ehk pärilikkusainet.

Niisuguse deletsiooni ehk pärilikkusaine kaotsimineku põhjus on mittealleelne homoloogne rekombinatsioon, mille põhjus on selles, et sellele kromosoomipiirkonnale järgneb identsete kordustega piirkond, mis meioosis ehk sugurakkude jagunemisel häirib kromosoomide jagunemist. Nii kaotabki üks 7. kromosoom osa oma pärilikkusainest teisele 7. kromosoomile. Sarnaseid piirkondi on ka mujal inimese genoomis ning ka need on pärilikkusaine stabiilsuse suhtes tundlikud.

Kaotsiläinud piirkonda jääb kuni 25 geeni, mis vastutavad erinevate organismi funktsioonide korraldamise eest.

Ravi

Williamsi sündroomile ei ole põhjuslikku ravi. Ravi põhineb konkreetsetel haigustunnustel eesmärgiga neid leevendada. Vajalik on regulaarne jälgimine südamearsti poolt vähemalt lapse esimesel eluaastal ning vere kaltsiumisisalduse jälgimine esimesel kahel eluaastal.

Prognosis sõltub haiguse raskusastmest ja kulust.

Paljudel sündroomiga patsientidel on teatav vaimse arengu mahajäämus. Varakult eneseabiõskuse arendades on tõenäosus, et noor saab võimalikult iseseisvalt elada, suurem.

Sündroomiga seotud meditsiinilised tüsistused (nt südamerike) võivad lühendada eluiga.

<https://www.ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Williams-Syndrome-Information-Page>

<https://rarediseases.org/rare-diseases/williams-syndrome/>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=145&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=williams-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Williams-syndrome&title=Williams%20syndrome&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=145&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=williams-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Williams-syndrome&title=Williams%20syndrome&search=Disease_Search_Simple)

24. november 2021