

Co je to Willík?

Willík je občanské sdružení, které vzniklo v létě roku 2006 z iniciativy rodičů dětí s Williamsovým syndromem za podpory Kliniky dětské neurologie a Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM. Willík je tu, aby pomáhal dětem s Williamsovým syndromem, jejich rodičům a vlastně každému, koho se problematika tohoto onemocnění dotýká.

Jaké jsou naše cíle?

Hlavním cílem našeho sdružení je nabídnout rodinám dětí s Williamsovým syndromem prostor pro vzájemnou podporu a výměnu zkušeností. Dalším úkolem je usnadnit rodinám přístup k odborným informacím o problematice tohoto postižení. Také bychom chtěli zvyšovat informovanost odborné i laické veřejnosti. Společným jmenovatelem naší snahy je podpora integrace dětí a dospělých s Williamsovým syndromem do společnosti.

Jak nám můžete pomoci?

Finančním darem - jakoukoliv finanční částku lze poukázat na účet u Komerční banky nebo předat osobně členovi Výkonné rady.
Číslo účtu: **35-7591810217/0100**

Věcným darem - uvítáme zejména odbornou literaturu, výpočetní techniku, kancelářské potřeby.



Odbornou pomocí - zejména při vzdělávání, překládání textů či získávání financí.

Dobrovolnou činností na našich akcích.



Kontakt:

Willík - občanské sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem

Drnovská 104/67
161 00 Praha 6-Ruzyně

IČO: 270 40 623
číslo účtu: 35-7591810217/0100


MUDr. Lenka Neuschlová
tel: 777 820 045
e-mail: neuschloval@seznam.cz

Olga Pišlová
tel: 608 152 281

Veronika Kratinová
tel.: 608 622 966
email: kratinova@chello.cz

Monika Jeřábková
tel: 728 237 719

Další informace najdete na:
www.willik.tym.cz

Výrobu letáku podpořil
 **NADAČNÍ FOND J&T**

Co je to Williamsův syndrom?

Willík
Občanské sdružení
rodičů a přátel dětí
s Williamsovým
syndromem

www.willik.tym.cz

Co je to Williamsův syndrom?

Williamsův syndrom (někdy také nazývaný Williams-Beurenův syndrom) je geneticky podmíněná porucha, která sebou nese celou řadu příznaků, nejčastěji charakteristický vzhled, vrozené vady srdce či velkých cév a různé odchylky psychomotorického vývoje. Většina postižených potřebuje celoživotní podporu. Zároveň však lidé s Williamsovým syndromem vedou navzdory svému postižení aktivní život a mohou dělat mnoho věcí jako jejich zdraví vrstevníci.

Jak se Williamsův syndrom projevuje?

Charakteristický vzhled - široké čelo, krátké oční štěrbin, hvězdicovitý vzor duhovky, nízký kořen nosu, vypouklé tváře, velká ústa, plné rty.

Vrozená srdeční vada - nejčastěji supravulvárni stenóza aorty (tj. zúžení jedné z hlavních cév odstupující ze srdce)

Opoždění psychomotorického vývoje - v raném věku trvá dětem déle, než se naučí chodit a mluvit. V pozdějším věku se projeví různý stupeň mentálního postižení, pohybující se nejčastěji v rozmezí lehké až středně těžké mentální retardace. V porovnání s ostatními dovednostmi děti velmi dobře a hlavně rády mluví. Vyjadřovací schopnosti převažují nad porozuměním. Následkem toho často působí vyspělejší, než doopravdy jsou. Naopak mívají problémy se zpracováním zrakově-prostorových informací. Často bývají přítomny poruchy pozornosti spojené s hyperaktivitou. Mnohé děti jsou až nezvykle muzikální. V chování jsou tyto děti velmi společenské a komunikativní. Postrádají však sociální zábrany a také určitou zdravou dávkou ostražitosti vůči cizím lidem.

Poruchy růstu - většina dětí se rodí s nízkou porodní hmotností a v raném věku neprospívá. I později bývají menšího vzrůstu.

Infantilní hyperkalcémie - metabolická porucha, která znamená zvýšení hladiny vápníku v krvi; projevuje se zejména v prvním roce života a zpravidla se sama časem upraví.

Další zdravotní komplikace - trávicí potíže v raném věku, pupeční či tříselná kýla, chronické záněty středního ucha, poruchy funkce ledvin, chybné postavení a anomální tvar zubů, zraková vada, skolióza, kloubní postižení, hyperakusis - zvýšená citlivost na hluk.

Zdaleka ne u každého dítěte jsou přítomny všechny rysy typické pro Williamsův syndrom.

Některé znaky se vyskytují častěji, například zúžení velkých cév. Jednotlivé zdravotní problémy se mohou projevit v různé míře.

Děti i dospělí se také liší ve stupni dosažené samostatnosti.



Jaká je příčina?

U 90-95% pacientů s klinickými příznaky Williamsova syndromu je nalezena delece 7q11.23, v důsledku které chybí část genetické informace. Tato delece zahrnuje především gen pro elastin a několik dalších genů, některé malé delece postihují jen elastinový gen. V současné době jsou v kritickém regionu 7q11.23 popisovány a vyšetřovány geny: ELN, CYLN2, TBL2, STX1A, LIMK1, RFC2, FKBP6. Elastinový gen (ELN) reguluje syntézu elastinu. Jeho nedostatek může vysvětlit faciální stigmatizaci (typické rysy obličeje), hluboký hlas, vrozenou srdeční vadu, neboť dostatečné množství proteinu elastinu je nutné pro normální funkci myokardu, arterií a dalších pružných tkání a orgánů. Na druhou stranu je ale zajímavé, že někteří lidé s Williamsovým syndromem s potvrzenou mikrodeleci nemají kardiologické problémy. Jiný gen je zodpovědný za tvorbu faktoru důležitého pro replikaci (množení) DNA, je-

žíž snížení vede k růstovému opoždění a vývojovým poruchám. Ostatní popisované geny jsou vesměs zodpovědné za další klinické projevy Williamsova syndromu, jako je psychomotorická retardace, hyperkalcémie a muzikálnost.

Tato genetická abnormalita se nedá léčit a postihuje svého nositele na celý život. Poškození 7. chromozómu vzniká téměř vždy náhodně v období krátce před početím, u vzácných mozaikových forem v časném stádiu embryonálního vývoje. U zdravých rodičů tedy není významně zvýšené riziko postižení u dalšího potomka. Sám jedinec s Williamsovým syndromem má 50% riziko narození potomka se stejným postižením.

Jak se Williamsův syndrom diagnostikuje?

Podezření na Williamsův syndrom mohou vyslovit lékaři z různých oborů na základě přítomnosti typických příznaků. Diagnózu potvrdí (nebo vyloučí) klinický genetik vyšetřením delece 7. chromozómu metodou zvanou FISH (fluorescent in situ hybridization). Toto vyšetření se provádí z krve a je pro stanovení diagnózy Williamsova syndromu klíčové.

Pro rodiče, kterým se narodilo dítě s Williamsovým syndromem, existuje možnost prenatální diagnostiky u dalšího těhotenství. I toto vyšetření indikuje klinický genetik.

Jaké jsou děti s Williamsovým syndromem?

Každé dítě s Williamsovým syndromem je jedinečné, má svoje silné a slabé stránky. Také zdědí celou řadu vlastností po rodičích a zároveň vstřebává vlivy ze svého okolí. Obecné charakteristiky syndromu nám pomohou pochopit některé problémy, se kterými se dítě bude potýkat. Neměly by však být zaměňovány za vlastní identitu dítěte. Co však mají děti s Williamsovým syndromem společné? Všechny děti se mohou s naší podporou učit novým věcem, rozvíjet dále svoje schopnosti a přinášet svému okolí mnoho radosti.