威廉氏症候群

疾病介紹

威廉氏症候群是在 1961 年被紐西蘭的一位小兒科醫師，威廉（C.J. William）發現，為一種罕見的基因缺陷疾病，在染色體第七對的長臂近端（7q11.23）含有十幾個基因威廉氏症候群的病人即在此區段的染色體發生缺損，導致一個或多個基因功能異常。其中彈力蛋白（Elastin）基因與先天性心臟病等臨床症狀有關。此病盛行率約佔所有出生嬰兒的兩萬分之一。男女比率相同，大部分是偶發的，屬於自體顯性遺傳。

由於此類病人臨床表現差異大，而臉部異常小時卻不明顯，常不易早期由臨床上來診斷。一般的染色體檢查並無法偵測這種小基因缺損，必須使用螢光原位雜交法（Flurorescent in situ hybridization，簡稱 FISH），其準確度高達 98% ，一出生、甚至產前即可診斷。

臨床特徵

先天性心臟病：因彈力蛋白（Elastin）基因的缺損、結締組織出問題，血管會產生狹窄的現象。典型的是主動脈瓣上狹窄（supravalvular aortic stenosis　SVAS），有的會合併肺動脈（puimonary stenosis　PS）或其他血管的狹窄。狹窄的程度可能是輕微或嚴重，狹窄的血管可能是一條或多條，聽診可聽到收縮期心雜音，如果甚動脈狹窄的話，可能會引起高血壓。因血管的狹窄可能隨時間而改變，所以必須定期至小兒心臟科追蹤。

表現徵狀

臉部特徵　　嘴大、唇厚、窄小的雙頰、斜視（54% 兒童有斜視問題）

、長人中、扁平的牙齒、牙齒異常的稀疏與錯位、下巴小、小頭及明顯的眼袋

常有的生理疾病　體重過輕：嬰兒出生通常有體重過輕情形，會持續到 5 歲。

餵食問題：吞嚥困難、與咬合力差，通常餵食問題會隨著年齡增加而改善；觸覺防衛機制強。

心臟、血管與血液的疾病：約有 80% 的兒童有心臟血管的問題；高血鈣。

腎臟疾病與疝氣：通常有腎臟生理結構異常的問題，往往會引發腎臟的疾病。

骨骼與肌肉：低肌肉張力、與骨接合處鬆散的問題。

社會情緒能力　　嬰兒時期易怒：通常於 4-10 個月的嬰兒有易怒與急性腹痛通常被歸類為高血鈣濃度的關係。

友善的人格特質：非常的有禮貌不怕陌生人獨特的語言，表達能力對人際互動有高度的興趣

認知能力　　1、通常有著智能發展遲緩德問題，即使到成年，此類孩子也較無法回到正常的智力水準。

2、有豐富的語言表達與詞彙運用能力、非常積極表達與說話，滔滔不絕

3、記憶力：有很好的長期記憶力，對於文字、詞彙記憶能力高

4、注意力：幼年期的兒童常有過動、注意力不集中的問題存在。

5、視覺與空間能力：空間能力有明顯的缺陷存在、缺少整體圖形的概念、

建議檢查項目：

1、定期小兒心臟科門診追蹤

2、詳細理學檢查

3、身高体重生長曲線表

4、心臟超音波及四肢血壓
5、腎臟超音波
6、抽血測染色體的彈力蛋白基因、血鈣、腎功能、及甲狀腺功能
7、尿液常規、尿液鈣與肌酸酐比值
8、會診神經科、眼科、精神科、復建科等

治療：

1、避免食用額外的鈣片及維生素 D，以預防高血鈣
2、定期小兒心臟科門診追蹤，適時接受心導管檢查及治療，有的需外科手術
3、會診神經、精神、及復建科做早期療育及特殊教育
4、針對各器官疾病治療

預後：

大部份的病人可以學習到自我照顧的能力，完成初中級的學業，甚至從事簡單的工作。壽命視各個器官，尤其是心臟病的影響而定，如器官疾病不嚴重，則壽命大多接近常人。