

威廉斯氏症候群 (Williams syndrome, WS)

遺傳諮詢中心 陳素珍 遺傳諮詢師/高階個案師

威廉斯氏症候群是一種罕見遺傳疾病，為第7號染色體長臂7q11.23染色體微小片段缺失（通常是1.5至1.8Mb）所致，本症通常會影響到個體的生理、智力及社交行為，一般來說，染色體缺失的範圍越大，臨床症狀會較為嚴重，發生率約為1/20,000，為國內公告罕見疾病。

病因

第7號染色體7q11.23缺失片段影響多個基因的表達，其中包含ELN基因，該基因與彈性蛋白（elastin）的生成有關，此為導致心血管問題和特定的面部特徵之主要原因。染色體缺失通常是在精子或卵子形成過程中隨機發生的，大部份不是由父母遺傳，但如果父親或母親帶有此缺失，不分性別，每一胎皆有50%的罹病機率。

臨床症狀

1. 智力障礙：多數患者受到影響，通常為輕度智力障礙。
2. 特定的認知特徵：在口頭短期記憶和語言方面有優勢，但視空間建構方面薄弱。
3. 獨特的個性：包括過度友好（雞尾酒個性）、同理心、注意力不集中/過動症（ADHD）等。
4. 心血管疾病：嬰兒期常見主動脈狹窄及周邊肺動脈狹窄，如有腎動脈狹窄可能出現高血壓症狀。血管狹窄可能會隨著時間改變，因此需定期至小兒心臟科追蹤。
5. 獨特的面容：特徵包括寬額頭、眼眶周圍腫脹（眼皮腫）、星狀/網狀虹膜（stellate iris）、鼻尖朝上、長人中、厚唇、寬口、咬合不正、小下巴和大耳垂等。
6. 結締組織異常：包括聲音沙啞、腹股溝/臍疝、關節活動受限或過度鬆弛、皮膚柔軟鬆弛等。肌肉張力低和關節過度僵硬，可能導致運動里程碑達成延遲。
7. 生長異常：包括產前、產後體重增長不良和生長遲緩，嬰兒期營養困難常導致體重增加不良。
8. 內分泌異常：包括早熟、高鈣血症、高尿鈣症、甲狀腺功能減退。

治療

目前威廉氏症尚無根治方法，但可通過以下方式進行管理：

1. 醫療處置：

- 定期進行心臟檢查，特別是在嬰兒期和童年期，以便及早發現並處理心血管問題。
- 對於特定的發展問題，可以採用物理治療、職業治療和言語治療，幫助提高運動技能和語言能力。

2. 教育支持：

- 針對個別需求的特殊教育計畫（IEP），以滿足學生在學習和社交方面的特定需求。
- 社交技能訓練，幫助患者改善與同齡人的互動，發展更有效的人際關係。

3. 心理支持：

- 提供心理輔導和行為治療，特別是在患者面臨焦慮、情緒問題或行為挑戰時，幫助他們學習應對策略。

預後

威廉氏症患者的預後因人而異。大多數患者在適當的醫療處置和教育支持下，能夠在社會上過上充實的生活。雖然可能會面臨一些挑戰，但許多患者能夠建立穩定的社交網絡，並在成人後獨立生活。

陳素珍遺傳諮詢師

學歷

台灣大學分子醫學研究所碩士

現任

中山醫學大學附設醫院遺傳諮詢中心遺傳諮詢師/高階個案管理師

中山醫學大學護理學系兼任講師

台灣遺傳諮詢學會常務監事

經歷

台灣遺傳諮詢學會理事長

台灣遺傳諮詢學會秘書長

台灣遺傳諮詢學會常務理事

中山醫學大學附設醫院小兒科門診護理師

中山醫學大學附設醫院新生兒中重度病房護理師