

سندرم ویلیامز



سندرم ویلیامز (Williams syndrome) که با نام سندرم ویلیامز-بورن (William-Beuren syndrome) یا به اختصار WBS نیز شناخته می‌شود، یک اختلال ژنتیکی نادر است که با تاخیر رشد قبل و بعد از تولد، کوتاهی قد، درجات متفاوتی از مشکلات ذهنی، ویژگی‌های متمایز صورت که معمولاً با افزایش سن بارزتر می‌شوند و مشکلات قلبی و عروقی مشخص می‌شود.

علائم

ویژگی‌های مشخصه‌ای صورت ممکن است شامل صورت گرد، گونه‌های پر، لب‌های کلفت، دهان بزرگی که معمولاً باز نگه داشته می‌شود و پل بینی پهن با سوراخ‌های بینی که به سمت جلو می‌چرخد. افراد مبتلا ممکن است همچنین دارای چین‌های پلک به‌طور غیرمعمول کوتاه، ابروهای گشاد، فک پایین کوچک و گوش‌های برجسته باشند.

ناهنجاری‌های دندانی نیز ممکن است رخ دهد از جمله دندان‌های غیرطبیعی کوچک و رشد نیافته (hypodontia) با ریشه‌های کوچک و باریک. در کودکان بزرگتر و بزرگسالان، صورت درازتر و لاغرتر به نظر می‌رسد.

سندرم ویلیامز همچنین ممکن است با نقایص قلبی-عروقی، افزایش غیرطبیعی سطح کلسیم در خون در دوران شیرخوارگی (هیپرکلسمی نوزادی)، نقایص اسکلتی عضلانی و یا سایر ناهنجاری‌ها همراه باشد. نوعی بیماری قلبی عروقی به نام تنگی آئورت فوق دریچه ای (SVAS)

اغلب در افراد مبتلا به سندرم ویلیامز رخ می دهد.

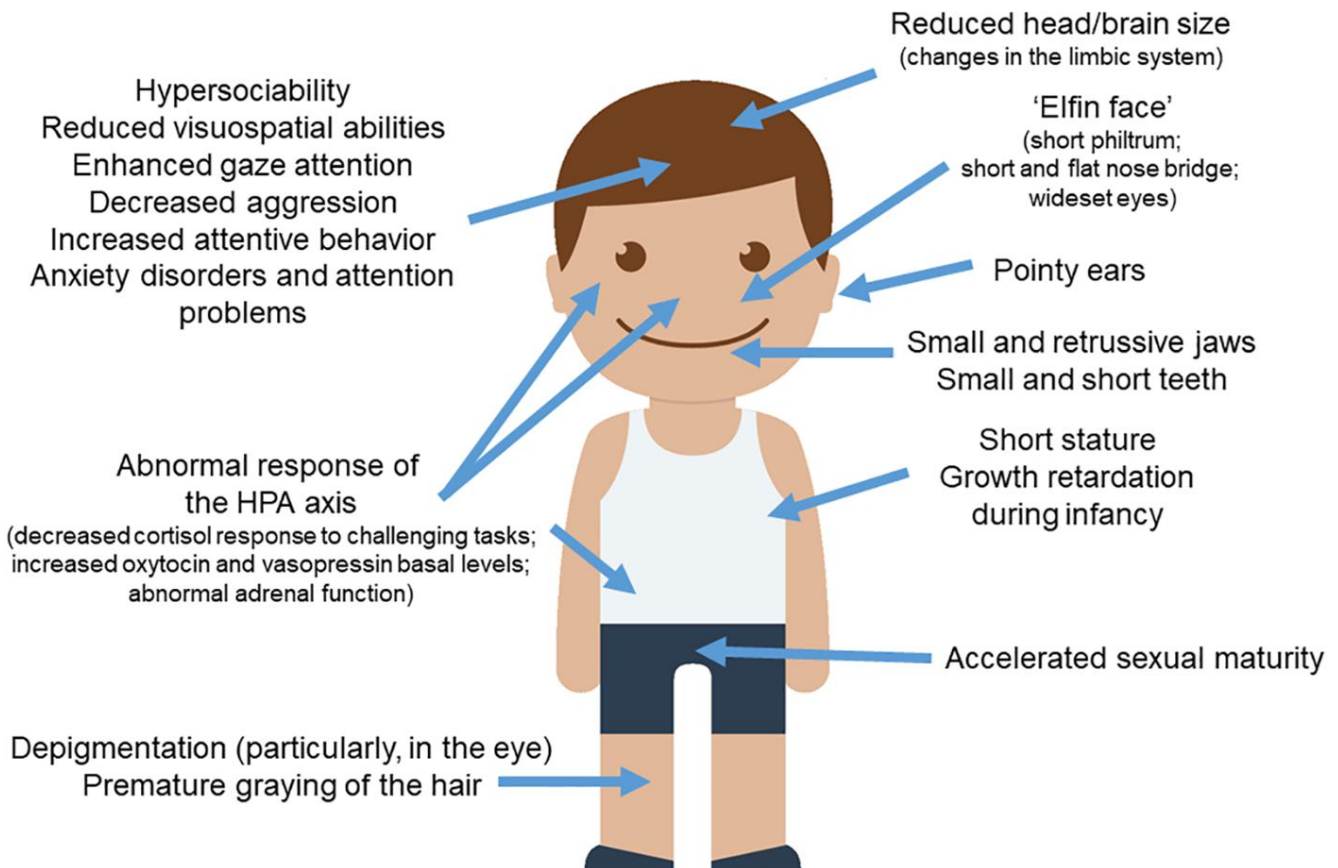
. تنگی آئورت فوق دریچه ای عبارت است از باریک شدن رگ خونی بزرگی که خون را از قلب به بقیه بدن می رساند. اگر این وضعیت درمان نشود، تنگی آئورت می تواند منجر به تنگی نفس، درد قفسه سینه و نارسایی قلبی شود. سایر مشکلات قلبی و عروقی از جمله فشار خون بالا نیز در افراد مبتلا به سندرم ویلیامز گزارش شده است. علائم و نشانه های دیگر در سندرم ویلیامز شامل ناهنجاری های بافت همبند (بافتی که از مفاصل و اندام های بدن پشتیبانی می کند) مانند مشکلات مفصلی و پوست نرم و شل است.

دیگر علائم

اکثر افراد مبتلا به سندرم ویلیامز عقب ماندگی ذهنی خفیف تا متوسط دارند. مهارت های ترکیبی بینایی-حرکتی در آن ها ضعیف است، دارای رفتار دوستانه، برونگرا و پرحرف هستند. بازه توجه در آن ها کوتاه بوده و به راحتی حواسشان پرت می شود.

یک الگوی ستاره مانند (ستاره ای) در عنبیه چشم ممکن است در حدود 50 درصد از کودکان مبتلا به این اختلال مشهود باشد. این علامت در نوزادانی که چشمان آبی یا سبز دارند بیشتر دیده می شود. این الگو ممکن است در کودکانی که چشم های تیره تری دارند سخت تر دیده شود یا ممکن است وجود نداشته باشد. نوزادان مبتلا همچنین ممکن است انحراف چشم به داخل و دوربینی را تجربه کنند.

کودکان مبتلا به سندرم ویلیامز به شدت به صدا حساس هستند و ممکن است نسبت به صداهای غیرمعمول یا بلند (هیپراکوزیس) بیش از حد واکنش نشان دهند. همچنین عفونت مزمن گوش میانی اغلب در آن ها وجود دارد.



علل

به نظر می رسد اکثر موارد سندرم ویلیامز به دلایل نامعلوم و به صورت خود به خود (به صورت پراکنده) رخ می دهد. با این حال، برخی از موارد خانوادگی این اختلال نیز گزارش شده است.

تحقیقات در حال انجام نشان می دهد که سندرم ویلیامز پراکنده و خانوادگی، ناشی از حذف مواد ژنتیکی از ژن های پیوسته واقع در بازوی بلند (q) کروموزوم 7 (7q11.23) است. به گفته محققان، 26-28 ژن در ناحیه کروموزومی 7q11.23 وجود دارند که نقش موثری در ایجاد سندرم ویلیامز ایفا می کنند. از جمله ژن هایی که به عنوان ژن ELN (الاستین)، ژن [LIMK1](#) (یا LIM کیناز-1) و [RFC2](#) شناخته می شوند. اعتقاد بر این است که ژن LIMK1 با مشکلات بصری-فضایی مرتبط با سندرم ویلیامز درگیر است.

وراژت

اکثر موارد سندرم ویلیامز ارثی نیستند، اما به صورت اتفاقی در طول تشکیل سلول های تولید مثلی (تخمک یا اسپرم) در والدین یک فرد مبتلا رخ می دهند. این موارد در افرادی رخ می دهد که سابقه این اختلال را در خانواده خود ندارند.

سندرم ویلیامز یک بیماری اتوزومال غالب در نظر گرفته می شود زیرا یک کپی از کروموزوم 7 تغییر یافته در هر سلول برای ایجاد این اختلال کافی است. در درصد کمی از موارد، افراد مبتلا به سندرم ویلیامز حذف کروموزومی را از والدین مبتلا به این بیماری به ارث می برند.

تشخیص

تشخیص سندرم ویلیامز ممکن است با یک ارزیابی بالینی کامل شامل شرح حال دقیق بیمار و آزمایشهای خون تخصصی که سطوح بالای کلسیم در خون را تشخیص می دهند تأیید شود. آزمایش دیگری که به عنوان FISH (Fluorescent in situ hybridization) شناخته می شود، ممکن است برای تعیین اینکه آیا حذف یک ژن الاستین در کروموزوم 7 وجود دارد یا خیر استفاده شود. اعتقاد بر این است که این حذف در اکثر افراد مبتلا به سندرم ویلیامز رخ می دهد.

برخی از مطالعات نشان داده اند که روش MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) جایگزینی برای FISH است. این روش، روش استاندارد طلایی فعلی برای تشخیص WBS است.

درمان

▪ نوزادان مبتلا به سندرم ویلیامز که سطح کلسیم خونشان بالاست ممکن است تحت رژیم غذایی قرار گیرند که مصرف ویتامین D را محدود می کند. مصرف کلسیم نیز ممکن است محدود شود. برای آن دسته از کودکان مبتلا به هیپرکلسمی شدید، درمان با یک داروی کورتیکواستروئیدی (مثلاً پردنیزون) ممکن است به طور موقت در نظر گرفته شود. پس از حدود 12 ماهگی، سطح کلسیم به طور معمول حتی در نوزادان درمان نشده به حالت عادی باز می گردد. توصیه می شود که کودکان مبتلا به سندرم ویلیامز توسط یک پزشک متخصص در اختلالات غدد درون ریز نیز مورد ارزیابی قرار گیرند.

▪ کودکان مبتلا که علائم مربوط به نقایص قلبی را دارند، باید در بیمارستانی که با این بیماریهای مادرزادی نادر قلبی آشنا هستند، یک ارزیابی جامع دریافت کنند. آزمایشات تخصصی ممکن است برای تعیین شدت و محل دقیق نقایص مادرزادی قلب انجام شود. برخی از کودکان مبتلا به سندرم ویلیامز که دارای نقایص شدید قلبی هستند ممکن است برای ترمیم این نقص به

- درمان جراحی نیاز داشته باشند.
- یک رویکرد تیم حمایتی نیز ممکن است مفید باشد، از جمله گفتار درمانی، کاردرمانی و فیزیوتراپی، سرویس خدمات اجتماعی و یا آموزش حرفه ای.
 - موسیقی درمانی به عنوان افزایش یادگیری و تسکین اضطراب در افراد مبتلا به سندرم ویلیامز توصیه شده است.
 - مشاوره ژنتیک ممکن است برای افراد مبتلا به سندرم ویلیامز و خانواده‌هایشان مفید باشد.

تهیه و ترجمه توسط : خانم ها پگاه صالحیان و شیرین
خدابخشیان. ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز](#)
[تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#)
(