

## **Informatiebrief Williams syndroom**

### **Wat is het Williams syndroom?**

Het Williams syndroom is een erfelijke aandoening veroorzaakt door een ontbrekend stukje (deletie) op chromosoom 7. In Nederland worden per jaar ongeveer 15 kinderen met Williams syndroom geboren. Personen met Williams syndroom hebben vaak een combinatie van verschillende kenmerken waaronder een ontwikkelingsachterstand, aangeboren afwijkingen, neurologische problemen, gedragsproblemen en specifieke uiterlijke kenmerken. De ontwikkelingsachterstand varieert van milde leerproblemen tot een verstandelijke beperking. De meeste personen met Williams syndroom zijn erg sociaal en vriendelijk. Soms zijn er angsten en/of een overgevoeligheid voor harde geluiden. Aangeboren afwijkingen die kunnen voorkomen zijn afwijkingen aan het hart, ogen, oren, blaas, nieren en skelet. Ook kunnen problemen met de hormoonhuishouding voorkomen. De uiterlijke kenmerken die bij een persoon met Williams syndroom gezien kunnen worden zijn: een vlak gezicht, huidplooi die de binnenzijde van het oog bedekt (epicanthus), volle lippen, en een bolle neuspunt. Andere kenmerken zijn: een lage spierspanning, epilepsie, en een verminderde balans en coördinatie. Bij personen met Williams syndroom komen iets vaker problemen rondom de narcose voor. Niet iedereen met deze aandoening heeft dezelfde combinatie van verschijnselen.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Het Williams syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op de juiste begeleiding, het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Op de kinderleeftijd is regelmatige begeleiding door de kinderarts zinvol voor het in kaart brengen van de mate van ontwikkelingsachterstand en monitoren van bijkomende problemen. Het wordt aanbevolen om in ieder geval eenmalig een (kinder)cardioloog te bezoeken als dit bij het stellen van de diagnose nog niet is gebeurd. Bij het ontstaan van gedragsproblemen kan een (kinder)psychiater bij de behandeling worden betrokken. Als er aanwijzingen zijn voor oog- of gehoorproblemen kan worden verwezen naar een oogarts of KNO-arts. Zowel op de kinderleeftijd als op volwassen leeftijd kan begeleiding door een arts verstandelijk gehandicapten (AVG) bijdragen aan de behandeling van psychische en lichamelijke klachten. Het is belangrijk om voorafgaand aan operatie te melden dat iemand Williams syndroom heeft.

### **Wat is de oorzaak?**

Williams syndroom wordt veroorzaakt door een ontbrekende stukje (deletie) van een deel van chromosoom 7.

### **Hoe erft het Williams syndroom over?**

Williams syndroom ontstaat meestal nieuw bij de persoon zelf ('de novo'). Iemand met het Williams syndroom heeft 50% kans (1 op 2) per kind om de aanleg aan een (toekomstig) kind door te geven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Dit wordt autosomaal dominante overerving genoemd.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Als de aanleg bij het kind nieuw is ontstaan, dan wordt de aanleg bij de ouders niet teruggevonden in het bloed. Er is dan in principe geen kans op herhaling voor de ouders. Toch is er een uitzondering mogelijk, namelijk als één van beide ouders een zogenaamde kiembaanmozaïek heeft. Bij kiembaanmozaïcisme is de aanleg bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Omdat daarnaast ook ei- of zaadcellen aanwezig zullen zijn zonder de aanleg, wordt gesproken van mozaïcisme. Als een volgende zwangerschap opnieuw tot stand komt met een ei- of zaadcel met de aanleg, zal dat kind ook het Williams syndroom hebben. De kans hierop is klein (<1%).

**Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?**

Desgewenst is bij een eventueel toekomstige zwangerschap prenatale diagnostiek mogelijk via een vlokkentest (na de 11e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16e week van de zwangerschap). Onderzoek tijdens de zwangerschap naar kenmerken van Williams syndroom is soms ook mogelijk met echoscopisch onderzoek waarbij met name gelet wordt op het hart. Met echoscopisch onderzoek kan niet met zekerheid worden vastgesteld dat het kind wel of geen Williams syndroom heeft. Aangezien de technieken in ontwikkeling blijven is het advies contact op te nemen met de klinisch geneticus bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

**Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie verwijzen wij naar de websites:

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/williams-syndroom>

<http://www.williams-syndroom.nl>

<https://syndromen.net/syndromen/williams-beuren-syndroom/>

**Synoniemen**

Williams-Beuren syndroom

Deletie 7q11.23

**Auteurs**

M.M. Hitzert

A. van Hagen

Laatst gewijzigd: 12-8-2022