



Netwerk Williams syndroom

Het netwerk Williams syndroom biedt informatie, inventariseert en verspreidt kennis en ervaringen, stimuleert onderzoek en bevordert onderling contact tussen ouders, begeleiders en mensen met het Williams syndroom. Het netwerk organiseert daartoe bijeenkomsten, geeft een nieuwsbrief uit en verschaft waar mogelijk informatie.

Lid worden

Het netwerk Williams syndroom maakt deel uit van de vereniging VG Netwerken. Het lidmaatschap staat open voor alle belangstellenden.

Aanmelden kan bij www.williams-syndroom.nl of via de mail: m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

Het motto: Samen weten we meer en zijn we sterker!

Voor contact gegevens zie onderstaande websites

www.vgnetwerken.nl

www.williams-syndroom.nl



netwerk Williams syndroom



Williams syndroom

Williams syndroom, ook wel Williams-Beuren syndroom genoemd, is een aangeboren aandoening. Kinderen met Williams syndroom hebben een kenmerkend uiterlijk, vaak een aangeboren hartafwijking en/of voedingsproblemen, een ontwikkelingsachterstand en leerproblemen.

De naam verwijst naar de doctoren Williams en Beuren die het syndroom voor het eerst beschreven.

De oorzaak van het Williams syndroom is het ontbreken van een stukje van de lange arm van chromosoom 7, de technische naam hiervoor is deletie 7q11.23.

Ongeveer 1 op de 7.500 kinderen wordt geboren met Williams syndroom (dat is in Nederland ongeveer 20 kinderen per jaar).



De diagnose

De herkenning van het syndroom kan moeilijk zijn, met name bij jonge kinderen. Niet alle kenmerken hoeven aanwezig te zijn en de ernst van de afzonderlijke kenmerken varieert.

Ruwweg driekwart van de kinderen met WS heeft hartproblemen. Dit kan de herkenning versnellen. Zijn er bij de geboorte geen ernstige medische problemen dan kan een diagnose lang uitblijven. Door gericht genetisch onderzoek is de diagnose te stellen.

Veel baby's met WS zijn bij de geboorte klein en licht met premature kenmerken (ook bij een voldragen zwangerschap). Zuigen en drinken – en dus ook de groei – gaat moeizaam. Veel kinderen hebben sondevoeding nodig. De baby huult veel en slaapt onrustig, soms als gevolg van een te hoog calcium.

Vaak wordt na enkele maanden een achterstand in de ontwikkeling merkbaar. De motoriek ontwikkelt zich langzaam. De spraak komt laat op gang en het leren gaat langzaam. Het kind blijft relatief klein voor de leeftijd. Meestal is er een lichte tot matige verstandelijke handicap.

Sociale talenten

- > Op alle leeftijden: zeer sociaal, vriendelijk en betrokken op anderen
- > Goed geheugen voor mensen en situaties
- > Goed muzikaal gevoel, met name voor liedjes en ritmes
- > Na de late start een sterke taalvaardigheid, al gebruiken ze ook woorden die ze niet altijd begrijpen

Overzicht kenmerken

Uiterlijk

- > Brede mond met volle lippen
- > Bolle wangen en dikke oogleden
- > In het melkgebit: kleine uit elkaar staande tandjes
- > Kleiner dan gemiddeld

Lichamelijk

- > Afwijkingen aan het hart en de grote bloedvaten
- > Nierafwijkingen
- > Hoge bloeddruk, verhoogd calciumgehalte
- > Reflux, verstopping
- > Verhoogde kans op suikerziekte, gehoor- en zichtproblemen, infecties, beroerte
- > Levensverwachting is normaal

Ontwikkeling en gedrag

- > Sterke prikkelgevoeligheid
- > Plotselinge driftbuien (bij frustratie)
- > Moeite met trap aflopen, met stoepanden en wisseling van ondergrond
- > Vriendelijk, heel sociaal gericht gedrag
- > Moeite met concentratie, snel afgeleid
- > Aparte angsten en (soms) obsessies
- > Spraak begint laat, daarna veel en graag
- > Overgevoelig voor bepaalde geluiden

De aanwezigheid van enkele van bovengenoemde kenmerken kan leiden tot het vermoeden van de diagnose Williams syndroom. De diagnose is met zekerheid te stellen met een gericht genetisch onderzoek.