

Williams-heilkenni

Skilgreining á heilkenni.

Heilkenni er íslensk þýðing á heitinu “syndrome”. Heilkenni merkir sjúkdómsmynd eða einkennamynstur sem myndar heildarmynd ákveðins sjúkdóms. Ástandið er meðfætt og fleiri en ein röskun verður á formun líffæra í líkamanum. Eins og á við marga sjúkdóma og heilkenni þá eru þeir gjarnan kenndir við nöfn þeirra sem þeim lýsa, eða koma fram með tilgátur um að samsetning ákveðinna líkamseinkenna, hegðunarsérkenna eða þroskaferla sé að finna í álíka magni og svipaðri framsetningu hjá hópi einstaklinga. Þá er talað um að um heilkenni sé að ræða. Dr. J.C.P Williams var áhugasamur unglæknir á Nýja Sjálandi sem skrifaði grein í blaðið “Circulation” árið 1961. Þar lýsti hann sameiginlegum eiginleikum nokkurra barna sem komu í aðgerðir vegna hjartagalla. Einkenni þessi voru svipað andlitsfall, smár vöxtur, opinn persónuleiki (“chatty and outgoing”) og ýmis frávik í vitsmunapróska. Þess má geta að talið er að til séu um 400 heilkenni sem leitt geta til þroskafrávika og jafnvel fötlunar. Williams heilkenni er eitt þessar heilkenna og eitt af þeim sem hafa þekkta orsök. Greining heilkenna fer ýmist fram með litningaprófum eða klínísku mati, þar sem, eins og segir hér að ofan, tiltekin einkenni þurfa að vera til staðar til að um sé að ræða heilkenni.

Williams heilkenni: skilgreining, orsakir og greining.

Williams heilkenni er meðfæddur sjúkdómur og orsök hans getur leitt til margvíslegra byggingagalla og truflana á starfsemi ýmissa líffæra eða líffærakerfa. Orsökina er úrfelling/eyðing á örsmáum hluta litnings númer 7. Búið er að kortleggja 14 gen á svæðinu sem vantar og þar á meðal er elastin (ELN) genið. Óeðlileg starfsemi eða skortur á elastini, sem er teygjuefni bandvefs líkamans, er talið leiða til flestra líkamlegra einkenna heilkennisins. Truflun á öðru geni er talið valda röskun á eðlilegri myndun miðtaugakerfisins. Orsök litningagallans má oftast rekja til stökkbreytingu á erfðaefni sæðisfrumu eða eggfrumu, sem mynda fósturfrumur einstaklingsins. Ekki hefur verið sýnt fram á að lífsstíll foreldra eða önnur umhverfisáhrif hafi áhrif á myndun litningagallans. Á Íslandi fer greining heilkennisins fram með mjög sérhæfðu prófi á litningarannsóknadeild Landspítalans. Börn geta greinst á mismunandi aldri og fer það líklega eftir árvekni foreldra og fagfólks, sem og einkennum hversu snemma það gerist.

Hversu margir eru með heilkennið?

Talið er að tíðni barna sem fæðast með Williams heilkennið sé á milli 1 af hverjum 10.000 til 1 af hverjum 20.000 börnum. Þetta þýðir að á Íslandi mætti að meðaltali búast við fæðingu eins barns með Williams heilkenni annað hvert ár. Hlutfall drengja og stúlkna er jafnt.

Einkenni Williams heilkennis.

Williams heilkenni er í raun fjölkerfasjúkdómur og honum geta fylgt ýmsir líkamlegir kvillar, þroskafrávik, sérgáfur og sérstakt atferli. Ýmsir líkamlegir kvillar geta komið fram í auknum mæli hjá einstaklingum með heilkennið. Mikilvægt er að þekkja þau einkenni og sjúkdóma sem hugsanlega geta fylgt til að hægt sé að greina og meðhöndla þá á öruggan hátt. Það skal haft í huga að fæstir þeirra sem greinast með heilkennið fá alla þá sjúkdóma og kvilla sem komið geta upp hjá einstaklingum með Williams heilkenni. Hér verður farið yfir algengustu fylgikvillana en þess skal getið að yfirferðin er líklega ekki tæmandi.

Líkamleg einkenni.

Sérkenni í andlitisfalli má gjarnan sjá hjá einstaklingum með Williams heilkenni en þau verða oft ekki áberandi fyrr en eftir sex mánaða aldur. Hjá ungum börnum sést ef til vill eftirfarandi, í mismiklum mæli þó: mjúkvefjafylling í kringum augu og/eða í kinnnum, þykkar varir, víður munnur, smágerðar tennur og aukið bil á milli þeirra. Smágerð kinnbein og nef, djúp nefrót, húðfelling í innri augnkrók, nett haka, breitt enni og andlit mjókkar þar sem dregin er lína milli gagnaugna. Stjörnumynstur í lithimnu augans. Áberandi eyrnasneplar, slétt efri vör og nokkuð

síð. Þegar börnin eldast verður andlit þeirra oft langleitari og háls langur. Rödd þessara einstaklinga er oft hás og/eða djúp.

Erfiðleikar við fæðuinntöku og uppköst á ungbarnaskeiði eru algengir, sem getur valdið því að þau þyngjast ekki eðlilega. Stundum þarf að grípa tímabundið til þess að næra börnin um magaslöngu. Borið getur á vélindabakflæði og hægðatregðu á öllum aldri. Kviðverkir eru ekki óalgengir og geta ástæður þeirra verið ýmsar af ofan- og neðangreindu.

Byggingagallar geta komið upp í hjarta og æðakerfi. Algengast er að þrengsli myndist í stóru slagæðunum við hjartað. Sjúkdómur í slagæðum vegna skorts á eðlilegu elastini er talinn valda þessum þrengslum. Þrengsli í lungnaslagæðum hefur tilhneigingu til að lagast með tímanum en þrengsli annars staðar og ekki síst í ósæð getur hins vegar aukist með aldri. Hár blóðþrýstingur hrjáir oft eldri einstaklinga með heilkennið. Byggingagallar í þvagkerfi eru algengir og hætta á myndun nýrnasteina. Auk þess er aukin hætta á kviðsliti. Aukinn liðleiki um liðamót og slök vöðvaspenna er til staðar, einkum á yngri árum, en stirðleiki um liði getur komið fram eftir því sem einstaklingurinn eldist. Göngulag getur verið óeðlilegt og líkamsvöxtur er oft undir meðalkúrfum. Til eru sérstakar vaxtarkúrfur fyrir einstaklinga með Williams heilkenni. Kalk getur mælst hækkað í blóði og þvagi. Aukin hætta er á vanstarfsemi í skjaldkirtli, snemmkomnum kynþroska, sykursýki og offitu. Tileygð og fjarsýni er einnig algengt. Fylgjast þarf með heyrn, en aukin tíðni er á miðeyrnabólgu sem meðhöndla þarf á hefðbundinn hátt. Án þess að orsök finnist þá er oft um ofurnæma heyrn að ræða, sem betur verður rætt hér neðar

Þroskaframvinda einstaklinga með Williams heilkenni.

Almennur þroski er seinkaður hjá flestum einstaklingum með heilkennið. Oftast er vitsmunaproski á stigi vægrar eða miðlungs þroskahömlunar. Greind er mæld með stöðluðum greindarprófum, þar sem meðaltalsskor er á bilinu 85 til 115. Meðalgreindartala einstaklinga með heilkennið liggur á bilinu 50 til 60 en getur verið allt frá 40 og upp í 100. Þroskaseinkun kemur meðal annars fram í hreyfiproska og börn með Williams heilkenni fara oft ekki að ganga fyrr en í kringum 2 ára aldur. Máltaka er sein og fínhyfifærni er skert. Styrkleikar koma aftur á móti fram í heyrnrænu minni og einnig kemur fram afburða glöggsemi þessara einstaklinga í að þekkja andlit. Tjáning er oft mun innihalds- og tilfinningaríkari en greindarvísitala á stöðluðu þroskaþrófi segir til um. Því er oft talað um sérstakt þroskamynstur hjá þessum hópi. Einstaklingar með heilkennið hafa oft afgerandi tónlistarhæfileika en eiga hins vegar mjög erfitt með að læra að lesa nótur. Þetta bendir til einstakra hæfileika í hljóðúrvinnslu, þau læra lög mjög auðveldlega og sýna meiri tilfinningaleg viðbrögð við tónlist en aðrir.

Veikleikar í úrvinnslu sjónar koma meðal annars fram hjá þeim í erfiðleikum með að átta sig á heildarsýn og tilhneigingu til að festast í smáatriðum. Þetta kemur vel fram á prófum þar sem viðkomandi á að teikna mynd eftir sjónminni.

Flestir einstaklingar með Williams heilkenni eiga í miklum erfiðleikum með að ná tókum á og skilja stærðfræði. Þar af leiðandi eiga þau oft erfitt með að læra á klukku og tölvuúr er oft eina leiðin til að gera þeim kleift að fylgjast með tímanum.

Atferli, hegðun og líðan.

Börn með heilkennið eru oft mjög félagslynd, opin og glaðlynd. Þeim finnst fátt skemmtilegra en að tala og er umhugað um að öðrum líði vel. Stundum er talað um að þau séu "of" félagslynd en það beinist einkum að fullorðnu fólki. Börnum með Williamsheilkenni gengur ekki eins vel að eignast vini meðal jafnaldra sinna. En þó þau geti verið leikin í óformlegu spjalli þá er það yfirleitt á yfirborðskenndan hátt. Máltjáning er oftast mun betri en málskilningur og því eiga þau erfitt með að halda þræði í umræðum þó þau geti notað ýmsa frasa og virkað mjög fullorðinsleg. Það leiðir oft til þess að gerðar eru óraunhæfar kröfur til þeirra.

Eitt af algengustu vandamálunum sem börn með Williamsheilkenni eiga við að etja er óróleiki og skortur á einbeitingu. Þau eru gjarnan mjög virk og eiga erfitt með að sitja kyrr og halda einbeitingu við tiltekin verkefni í ákveðinn tíma. Þau geta hins vegar orðið gagntekin af ákveðnum hlutum eða hugðarefnum og eytt miklum tíma í vangaveltur um þau efni. Til dæmis geta þau orðið heilluð af skordýrum, bílum eða tilteknu fólki og talað nær endalaust út frá þessu áhugasviði sínu. Þennan áhuga er oft hægt að nýta í íhlutun, til dæmis ef barn vill alltaf leika með sama leikfangið þá er tilvalið að nota það leikfang sem umbun eftir að tilteknu verkefni er lokið. Eins er hægt að vinna að því að auka úthald og einbeitingu með því að lesa bók sem barn er heillað af og vill skoða aftur og aftur.

Þráhyggja af þessu tagi getur hins vegar líka leitt til kvíða og oft er talað um að börn með Williamsheilkenni hafi miklar áhyggjur af hinum ýmsu hlutum, bæði hvað varðar þau sjálf og aðra. Þau eru mjög upptekin af því hvernig öðrum líður og vilja allt gera til að fólki í umhverfi þeirra líði sem best. Börn með Williams heilkenni eru því mjög viðkvæm fyrir umhverfi sínu, þau eru ekki bara upptekin af því að spá í líðan annarra heldur þola þau oft illa áreiti. Hávaði fer til dæmis illa í þau og lítið barn með heilkennið getur farið að hágráta ef einhver klappar skyndilega saman lófunum nálægt því. Algeng viðbrögð eru einnig að grípa fyrir eyrun eða forðast þá hluti sem framkvæma þessi hljóð. Foreldrar þessara barna verða þar af leiðandi oft mjög leikin í að undirbúa þau fyrir slíkt, til dæmis með að vara þau við áður en ryksuga eða hrærivél er sett í gang. Rannsóknir sýna að allt að 90% barna með Williams heilkenni eru ofurviðkvæm fyrir tilteknum hljóðum. Ekki er vitað hver orsökinni fyrir þessu ofurnæmi er en oft eldist það af þeim þegar nálgast unglings- eða fullorðinsár, þó hjá sumum verði vandamálið viðvarandi.

Sum börn með Williams heilkenni geta sýnt steglda hegðun eins og að veifa höndunum í sífellu eða rugga sér fram og til baka. Oft kemur þessu hegðun fram þegar einstaklingurinn er undir miklu álagi, er kvíðinn eða leiðist eða er niðursokkið í hugðarefni sín. Þessar stegldu hreyfingar geta jafnvel auðveldað þeim að einbeita sér. En yfirleitt er mælt með því að gera barnið meðvitað um þessar hreyfingar sína og að þeim sé haldið í lágmarki.

Þó að börn með Williamsheilkenni séu yfirleitt samstarfsfús og glaðlynd þá geta þau eins og önnur börn fengið skapofsaköst þegar þau komast í uppnám, skortir athygli eða fá ekki vilja sínum framgengt. Rannsóknir sýna að hegðunaerfiðleikar eru algengari hjá börnum með þroskafrávik en börnum sem þroskast eðlilega. Því er ávallt mikilvægt að taka hegðun föstum tókum og setja börnum með Williams heilkenni skýr mörk. Eins er mikilvægt að gefa líðan barnanna góðan gaum og grípa strax inn í ef ástæða þykir til. Depurð og leiði er algengur hjá börnum með heilkennið og þá einkum þegar kemur fram á unglingsár. Birtingarform depurðar getur verið skapvonska, mótþrói og óhlýðni við reglum. Best er að taka á þessum hlutum strax með hegðunarmótandi aðgerðum og öðrum viðeigandi meðferðarleiðum.

Hvað er gert eftir að greining er staðfest?

Eftir að greining liggur fyrir er þörf á ítarlegri skoðun með tilliti til líkamlegra einkenna. Hjartalæknir skoðar með ómtæki uppbyggingu hjarta- og æðakerfis og hvort um þrengsli í æðum sé að ræða. Auk þess er mælt með myndgreiningu á þvagkerfi og blóðprufum með tilliti til saltbúskapar (kalks), nýrna- og skjaldkirtlisstarfsemi. Eftir að greining er staðfest er barninu vísað í snemmtæka íhlutun (early intervention) á þroskahömlunarsviði á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins. Í því felst örvun flestra þroskaþátta hjá þroskaþjálfum, leikskólasérkennurum og sjúkraþjálfurum. Innkoma annarra fagstétta fer eftir einstaklingsmiðaðri þjónustuáætlun og aðstæðum. Meðal annars þarf að kortleggja vitsmunaproska barnanna og aðlögunarfærni með stöðluðum prófum til að hægt sé að miða þjónustu við þarfir hvers og eins.

Heilbrigðiseftirlit.

Eftirlitið er nokkuð einstaklingsbundið eftir fylgikvillum sem upp koma. Fylgjast þarf með vexti og fæðuinntöku, eins og hjá öllum öðrum börnum. Sú eftirfylgd fer oftast fram í ung- og

smábarnaverndinni á vegum heilsugæslunnar. Reglubundin eftirfylgd hjartalæknis og fylgjast þarf með blóðþrýstingi til lífstíðar. Hugsanlega þarf að mæla kalk í blóði fyrstu mánuði lífs, en þar má fylgjast með einkennum (lystarleysi, uppköst, óvæð og hægðatregða), sem geta verið lúmsk þar sem einkenni þessi eru almenn og missterk. Augnlæknir þarf að fylgja eftir frávikum í sjón og ástandi augna.

Mælt er með að fylgjast með skjaldkirtlis- og nýrnastarfsemi. Æskilegt er að tannréttingasérfræðingur skoði börn við um 8 ára aldur.

Meðferð.

Ekki er hægt að meðhöndla undirliggjandi orsök heilkennisins en hins vegar hægt að lagfæra marga af fylgikvillum þess. Auk þess er hægt að stuðla að auknum þroska og minnka líkur á hegðunar- og geðröskunum síðar meir, með markvissri þjálfun og atferlismótandi aðgerðum á fyrstu árum lífs. Þessi meðferð fer í fyrstu fram á Greiningarstöð og síðar meir í leikskólum, þar sem unnið er eftir einstaklingsnámsskrá. Auk þess fer þjálfun fram hjá ýmsum öðrum sjálfstætt starfandi fagaðilum, talmæinafræðingum, sjúkraþjálfurum, og iðjuþjálfum, eftir því sem við á. Oftast er þörf er á sérstuðningi og sérkennsluúrræðum upp alla skólagönguna. Mikilvægt er að byggja upp færni hjá viðkomandi og nýta styrkleika hvers og eins til að gera líf þessara einstaklinga sem innihaldsríkast og fjölbreyttast.

Hægt er að lagfæra byggingagalla og líkamlega kvilla með aðgerðum. Hjartagalli, byggingargalli á þvagkerfi, tileygð og kviðslit þarfnast stundum aðgerðar. Hægt er að víkka þröngar æðar með ýmsu móti. Háan blóðþrýsting, vanstarfsemi í skjaldkirtli og geðræna erfiðleika má meðhöndla með lyfjameðferð.

Oftast dugir að meðhöndla hækkað kalk í blóði og þvagi með kalksnauðu fæði. D-vítamín eykur kalk í blóði og ef um hækkað kalk er að ræða ber að forðast að gefa fjölvítamín sem innheldur vítamínið, auk þess mikilvægt er að vernda viðkomandi gagnvart sól þar sem slíkt eykur hina náttúrlegu D-vítamín framleiðslu.

Fullorðinsárin.

Styrkleikar einstaklinga með Williams heilkenni eru margir og þess vegna er hugsanlegt að færni fullorðinna með Williams heilkenni sé ofmetin. Rannsóknir sýna að aðlögunarfærni er einna mest á sviði boðskipta en færni til sjálfsbjargar er ekki eins góð. Aðlögunarfærni einstaklinga með heilkennið er yfirleitt lakari en þroskamælingar gefa til kynna. Einnig er algengt að hræðsla og hömluleysi í félagslegum samskiptum valdi erfiðleikum á fullorðinsárum. Það er því nokkuð raunhæft að segja að flestir þurfa á verndaðri búsetu að halda á fullorðinsárum. Margir eru langt fram eftir aldri í foreldrahúsum og þörf er á markvissri þjónustu á vegum samfélagsins til frambúðar hjá einstaklingum með Williams heilkenni.

Lokaorð.

Hér hefur verið stiklað á stóru varðandi erfiðleika barna og fullorðinna með Williams heilkenni. Með skrifum þessum vonumst við til þess að fagfólk og aðrir sem þekkja og umgangast einstaklinga með heilkennið öðlist aukinn skilning á styrkleikum, veikleikum og þörfum þeirra.

Nokkrar gagnlegar heimasíður:

Góðgerðarsamtök í Bretlandi sem veita ráðgjöf og upplýsingar: Contact a family:

www.cafamily.org.uk

Williams Syndrome Foundation í Bretlandi;

www.williams-syndrome.org.uk

The Williams Syndrome Foundation í Bandaríkjunum;

www.wsf.org

Williams Syndrome Association í Bandaríkjunum;

www.williams-syndrome.org

National institute for Neurological Disorders and Stroke í Bandaríkjunum;

www.ninds.nih.gov/health

The Williams Syndrome Association á Írlandi;

<http://homepage.eircom.net/~wsai>

Gagnagrunnur yfir sjaldgæfa sjúkdóma á vegum Evrópusambandsins;

www.orpha.net

Auk þess eru upplýsingar um ýmsa tengla á heimasíðu Greiningarstöðvar:

www.greining.is