**Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges**

# ВИЛИЈАМС СИНДРОМ

## Williams - МКБ Q93.8

Вилијамс синдром е познат и како Вилијамс Беурен синдром, а порано и како инфантилна хиперкалцемија или синдром на суправалвуларната аортна стеноза. Ова е ретко генетско пореметување кое доаѓа од микроделеција на дваесет гена на хромзомот 6. Се јавува кај 1 на 10.000 до 20.000 лица. Во најголемиот дел од случаите, микроделецијата се случува де ново, односно мала е веројатноста да се појави во следната бременост. Подеднакво се јавува кај женски и машки деца. Често се присутни потешкотии при учење и интелектуален развој, посебно во областа на визиоспацијални способности и груби и фини моторики. Проблеми со ориентација во простор и време, процена на оддалеченост на предмети, и слично може да ги отежнат и наједноставните работи како качување по скали или преминување на улица. Хиперактивност и отежната концентрација често се јавува кај децата со Вилијамс синдром.

Овие деца имаат типични фасцијални карактеристики: полни образи, епикантални набори околуочите, мала вилица, краток и прчест нос, висок филтрум, широка насмевка и ситни заби. Преосетливост на звук, длабок и рапав глас, страбизам и малоклузија може да се присутни и кај возрасни и кај деца. Кај децата јазичните способности се задоцнети и е неопходен логопедски третман. Кај лицата со Вилијамс синдром, често се јавува стеснување на суправалвуларната аорта, периферните пулмонарни артерии и реналните артерии. Кај возрасните може да дојде до висок крвен и бубрежен притисок, дијабетес и хипотиреоза. Редовните специјалистички контроли се неопходни.

Лицата со Вилијамс синдром се доста зборливи, многу се дружељубиви, немаат социјални инхибиции, и покажуваат претерана доверба спрема луѓето во нивното окружување и на

познати и на непознати. Анксиозноста може да е присутна во различна возраст, како и опсесивното интересирање за одредени активности или личности. За децата кои имаат Вилијамс синдром се смета дека се вистински стручњаци за социјалните интеракции поради што овој синдром се опишува како тотална спротивност на аутизмот. Додека аутистичните деца се повлекуваат во својот свет и тешко воспоставуваат контакт со околината, децата со Вилијамс синдромот се екстремно дружељубиви и комуникативни. Тие многу лесно можат да воспостават комуникација и со целосно непознати личности.

Пациентите со Вилијамс синдром ги следат бројни здравствени нарушувања како што се:

- срцевите
- гастроинтестиналните,
- генитоуринарните,
- мускулно-скелетните…

Често постои и  стеснување на суправалвуларната аорта, периферната пулмонална артерија и бубрежната артерија. Срцевите нарушувања понекогаш бараат хируршка интервенција, а кардиолошките испитувања се задолжителни во текот на целиот свој живот. Хиперкалцемија и хиперкалциурија се чести во раното детство. Потребна е редовна контрола на соодветен специјалист заради што често е присутен висок крвен притисок,  инфекции на уринарниот тракт и гастроинтестинални нарушувања. Кај децата, често се присутни хернии, а кај деца и возрасни може да се појави запек и дивертикулитис. Во зрелоста често се јавуваат дијабетис и хипотироидизам. Хиперакузија (чувствителност на силен звук) е присутен во поголемиот дел од децата и возрасните со Вилијамс синдром кој може да предизвика прекумерна реакции како што се напади на паника или агресивно однесување.

Не постои лек за Вилијамс синдромот, но здравствените проблеми кои го придружуваат може успешно да се лекуваат. Редовни контроли на педијатар, кардиолог, ендокринолог, гастроентеролог, нефролог, офталмолог, се неопходни во различни возрасти. Логопедиски и дефектолошки третмани се неопходни уште од раното детство.