

威廉斯氏症候群成因及治療

牛道明

臺北榮民總醫院 兒童醫學部 部主任

「牛伯伯！牛伯伯！你好！」聽到此起彼落的問候，開朗的笑容，就知道威廉斯氏症候群病友們返診了。

威廉斯氏症候群是第七對染色體長臂的近端 7q11.23 發生連續 25—28 個基因缺失所造成的綜合病症。其中的彈力蛋白（Elastin）基因發生缺損，使體內結締組織發生異常，造成了威廉斯氏症候群的典型臨床症狀——主動脈瓣、肺動脈或其他血管的狹窄，使得大多數的威廉斯氏症候群患者在嬰幼兒時期，就必須藉由心導管手術進行治療。除此之外，依其他基因缺失的範圍程度，還會有如特徵面相、智力障礙、結締組織異常、特殊的認知狀況和內分泌異常等全身性的臨床症狀。此外，大多數威廉斯氏症候群患者都有發展遲緩的現象，在成長的過程中，理解能力和空間概念較為薄弱，加上骨骼肌肉問題的影響，使得他們必須不斷接受早期療育復健課程的協助，也需要定期追蹤彈性動脈病變、血壓、血鈣、甲狀腺、視力、聽力、腎臟與膀胱功能。



威廉斯氏症候群病友個性非常特別，他們不怕生、有禮貌、喜歡與人交際的雞尾酒個性十分讓人喜愛，此外許多的病友也展現出在語言和音樂上的天賦。雖然疾病對家庭造成莫大的影響，但威廉斯氏症候群的病友家庭從不放棄，盡心照護這些可愛的病童們，發展他們的興趣，每次回診都會帶給我們不同的驚喜。很高興「中華民國威廉斯氏症協會」正式成立，能讓病友家庭間的聯繫更加密切，互相扶持及鼓勵，也希望結合社會大眾的力量，與我們一同關愛與照護威廉斯氏症候群患者，爭取威廉斯氏症候群患者的權益！

