

威廉斯氏症候群介紹

翁憶華

盧永修

臺北榮民總醫院遺傳諮詢中心協助編審

威廉斯氏症候群是由第 7 對染色體上的 26-28 個基因自發性缺失引起的。其中，彈力蛋白基因（ELN）的缺失解釋了威廉斯氏症候群心血管方面的問題，其他臨床症狀和生長發育的問題，可能是由於第 7 對染色體上彈力蛋白基因附近的其他基因缺失引起的。缺失的程度因人而異，基本上，缺失的部分越大，臨床表現會愈嚴重。在大多數家庭中，患有威廉斯氏症候群的孩子是家族中唯一有這種疾病的孩子。但是，患有威廉斯氏症候群的人若有生育計畫，會有 50% 的機會將這個疾病遺傳給他或她的孩子。

全世界威廉斯氏症候群的發生率大約為 1/10,000（挪威的新研究為 1/7500）- 估計在美國有 20,000 至 30,000 人威廉斯氏症候群患者，在每個族群中不分男女皆會平均地發生，全世界威廉斯氏症候群患者大約有 30 萬人。

威廉斯氏症候群的兒童個性傾向於社交，友善和快樂，他們的父母經常說，威廉斯氏症候群的孩子帶給他們生活的歡樂是難以想像的。但孩子們也因為此病症而存在著許多重大的問題，許多嬰兒會有足以威脅生命的心血管疾病。並且威廉斯氏症候群的兒童需要持續的醫療照理、早期療育措施（例如語言、物理、職能及心理諮商治療）與特殊教育計畫輔助。

隨著他們的成長，他們會遇到如空間關係、數字和抽象推理之類的問題（例如，學習音樂時，對五線譜有視譜上的困難，在幾何學上也有辨識角度與圖形上的挫折 ... 等），這可能使一般的日常生活都充滿了挑戰。成年之後，大多數威廉斯氏症候群患者，需要具有支持性的居住環境才能發揮最大潛力。

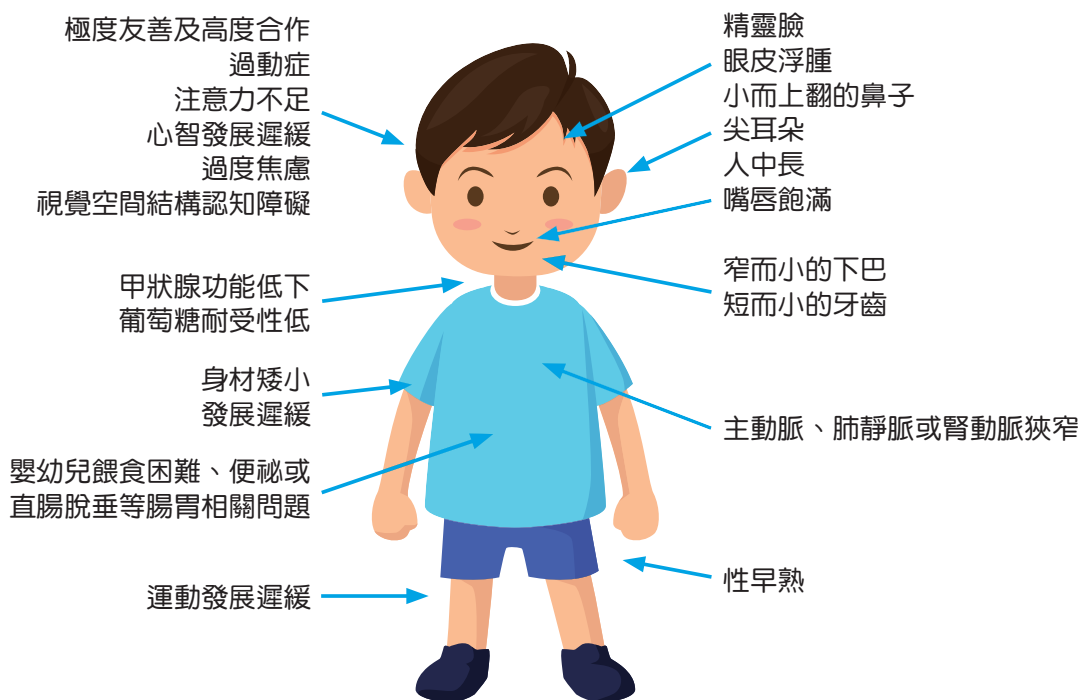
在美國，許多患有威廉斯氏症候群的成年人以志工或支薪員工的身份為社區做出貢獻；他們通常在老人安養中心、醫院和圖書館的輔助生活環境中工作，或作為商店接待人員或助理。

隨著威廉斯氏症候群患者的成長，社交互動的機會也同樣重要。跨出了學校和家庭活動範圍之外的他們，會經常感受到強烈的孤立，這可能導致抑鬱。他們

善於交際，積極地想與他人建立關係；然而，威廉斯氏症候群患者通常不會理解細微的社會暗示，使得他們較難與人們建立持久的關係。

威廉斯氏症候群有很多生理特徵和臨床症狀，每個孩子都是獨特的個體 - 其所表現出來特徵和症狀因人而異。

威廉斯氏症候群的共同特徵包括：



威廉寶寶共同特徵示意圖

1. 特徵性的臉部外觀

大多數患有威廉斯氏症候群的幼兒具有類似小精靈般的臉部特徵。這些特徵包括小且上翹的鼻子，人中長，嘴巴較大，豐滿的嘴唇，窄小下巴和眼睛周圍浮腫。隨著年齡的增長，面部特徵變得更加明顯。

2. 心臟和血管問題

大多數威廉斯氏症候群的患者都有某種類型的心臟或血管問題。通常會有主動脈瓣狹窄（SVAS），或者肺及腎動脈會發生狹窄的情況，狹窄程度的範圍很

廣，從輕微到嚴重（需要手術矯正），由於隨著年齡的增長會出現血管變窄或高血壓的風險增加，因此必須定期追蹤心臟及動脈血管狀態。

3. 高鈣血症（血鈣濃度升高）

一些患有威廉斯氏症候群的幼兒的血鈣濃度升高。此問題的真正發生頻率和原因尚不清楚。當存在高鈣血症時，它會引起極度的煩躁或“絞痛”症狀，有時，需要飲食控制或藥物治療。在大多數情況下，高血鈣的問題通常會在兒童時期逐漸緩解，自行恢復正常，但仍有病人持續到終身，因此仍建議須定期追蹤血鈣值。

4. 出生體重低 / 體重增加緩慢

大多數患有威廉斯氏症候群的孩子，其出生體重稍低。體重增加緩慢，特別是在新生兒出生後幾年，這是一個普遍的問題，因此許多威廉斯氏症候群的孩子會被診斷為“生長遲緩”，成年後身高也低於一般人的平均水準。

5. 進食困難（通常僅限於早期）

許多威廉斯氏症候群的嬰幼兒有餵養問題。這些問題與肌肉張力低下，嚴重的嘔吐反射、不良的吮吸、吞嚥或等有關。隨著孩子的長大，餵養困難的問題會逐漸消失。

6. 煩躁不安（嬰兒期腸絞痛）

許多威廉斯氏症候群的嬰兒腸絞痛或煩躁的時間較長，通常持續 4 到 10 個月大，然後會自行消失。異常的睡眠情況和延遲性的睡眠可能與腸絞痛有關。在某些威廉斯氏症候群兒童中，高鈣血症也可能引起極度的煩躁。

7. 牙齒異常

威廉斯氏症候群兒童常見牙齒較小、齒距較寬、牙床小，還可能有各種咬合、牙齒形狀或外觀異常，大多數這些牙齒狀況都可進行矯正。

8. 腎臟異常

腎臟結構（可能較一般人小）和 / 或功能上出現問題的頻率較高。隨著年齡的增加，若腎動脈發生狹窄情況也會引起患者高血壓的發生。

9. 疝氣

威廉斯氏症候群患者的腹股溝疝氣和臍疝氣比一般人更為常見。

10. 聽覺過敏（聽覺敏感）

威廉斯氏症候群的孩子通常具有比其他孩子更敏銳的聽力。某些聲音頻率或噪音可能會使個人感到痛苦或震驚，也可能因此影響睡眠。這種狀況通常會隨著年齡的增長而改善。

11. 肌肉骨骼問題

患有威廉斯氏症候群的幼兒通常肌肉張力低下，關節鬆弛。隨著孩子的長大，可能會出現關節僵硬（攣縮）。物理治療與職能治療對於改善肌肉張力、力量、關節活動範圍與手功能非常有幫助。

12. 過度友善（過度社交）的人格

威廉斯氏症候群患者的人格特質很可愛，他們在表達語言能力方面具有獨特的優勢，對具有特殊音調的外國語言或聲音，甚至是艱澀的成語或用詞特別感興趣而且他們非常有禮貌。他們通常並不懼怕陌生人，對與成年人接觸比與同儕表現出更大的興趣。

13. 發育遲緩、學習上的挑戰和注意力缺陷障礙

患有威廉斯氏症候群的人會有輕度至嚴重的學習障礙和認知困難。患有威廉斯氏症候群的幼兒經常會有心智與運動發展遲緩的問題，例如走路、說話和上廁所訓練等發展指標通常比一般幼兒要晚。過動、注意力不集中是兒童中期常見的問題，隨著年齡的增長，會有所改善。幼兒時期也可能有斜視、散光與遠視等情況發生，建議早期矯正以免弱視的發生。

威廉斯氏症候群的患者中，年齡較大的兒童和成年人通常表現出智力上的“強項和弱項”。在某些領域（例如語言、音樂、長期記憶（背誦）和社交技巧），他們的表現相當強，而其他領域（例如手功能等精細的運動、數學、邏輯推理和空間關係）則表現出明顯的弱勢。（內容摘錄自美國威廉斯氏症協會網站修訂版）

威廉斯氏症候群（WS）患者需要一個多學科團隊協助進行健康管理，

包括：



• 心臟科：

WS 病患有先天性的心臟血管問題，依嚴重程度可能需要藉由心導管手術治療，血管狹窄的情形可能隨著時間而有所變化，建議 WS 病患必須定期至小兒心臟科追蹤，進行心臟超音波及心電圖等檢查。

• 遺傳及內分泌科：

WS 患者經常有高鈣血症的情況，通常在嬰兒時期較常發生，必須進行飲食調整，避免食用鈣片與維生素 D，以免攝入過多的鈣。高血鈣的症狀大部分會隨著年齡增加逐漸緩和，但仍建議定期追蹤。此外，有些 WS 患者會有甲狀腺功能低下以及葡萄糖耐受性低的情況，經常需要甲狀腺素替代治療，也建議至內分泌科定期監測葡萄糖和甲狀腺功能。WS 體重的發育較為緩慢，但可能會有早熟的情形發生，若孩子有明顯的身材矮小，也可以選擇用生長激素進行治療。

- **腎臟科：**

少數 WS 患童會合併有腎功能障礙或腎臟結構異常，如果有不明原因的發燒，須評估是否有泌尿道感染。如果由於尿鈣過多而導致腎結石，則應轉診至腎臟科醫生進行手術。此外，他們併有腹股溝和臍疝氣的機會也較常人高。

- **消化內科（腸胃科）：**

許多 WS 嬰兒及患童都有餵食方面的問題，通常隨著年齡增加，餵食問題會逐漸改善；也有些病人可能會有便秘或直腸脫垂等腸胃相關問題，如有相關症狀應至消化內科檢查追蹤。

- **營養諮詢：**

餵食困難的 WS 嬰兒通常需要進行餵食治療並諮詢營養師。

- **精神科（身心科）：**

部分 WS 可能有注意力不足過動症（ADHD），強迫症（OCD）、廣泛性焦慮症（GAD）或併有自閉症（ASD），可進行精神病學評估，以確定是否需要藥物或心理療法來治療。

- **復健治療：**

由於神經發育缺陷和智能障礙，WS 兒童通常需要早期療育的復健課程，職能治療（OT）、物理治療（PT）、語言治療（ST）與感覺統合療法，音樂治療也可能是對 WS 很不錯的療育方式，但必須先評估。此外，WS 患者幼時多呈現低肌張力與關節鬆弛，隨著年齡稍長，關節會逐漸僵硬，因此建議定期進行物理治療，以防止關節攣縮的發生。

- **眼科：**

有些 WS 兒童在眼睛方面會有斜視、散光和遠視的症狀發生，需定期進行聽力和視力的追蹤檢查。

- **耳科：**

對於聲音較為敏感，對某些頻率的聲音有聽覺敏感問題，患童容易罹患中耳炎，可能會因此影響聽力，需定期進行聽力的追蹤檢查。

- **牙科：**

由於下巴窄小導致 WS 牙床較窄，造成牙齒排列不整齊、咬合不正或其他異常的情況，因此建議至牙科進行治療及矯正。

- **遺傳諮詢：**

確診為 WS，可進行遺傳諮詢以了解遺傳模式。若父母皆不為 WS 患者，則表示染色體的缺陷並非源自父親或母親，通常是形成配子時自行發生的，因此第二胎再發生 WS 的機率非常低。但 WS 患者若有生育計畫，下一胎會有 50% 的機率生下 WS 寶寶。

- **產科：**

由於 WS 病患易有心律不整，心臟衰竭和高血壓等症狀，若 WS 患者懷孕會增加心血管疾病發病的風險，須審慎評估並詢問產科醫師之建議。