

威廉氏症候群

威廉氏症候群是一種基因缺陷所造成的先天性疾病，約兩萬名新生兒會出現一個，大部分是偶發的，極少有家族史。在台灣目前已被納入為罕見疾病之一。

威廉氏症候群的診斷分兩個部份，一個是臨床的診斷，是否有一些典型的特徵出現，若有懷疑時便抽血並使用 FISH 測試法來確認臨床診斷上的懷疑。

威廉氏症病人在臨床上的一些生理與發展的問題與表現，有其相當的特殊性，基本上，如果基因缺損的範圍越大則臨床上表現的缺陷也會越嚴重。

和唐氏症的病人很相似的地方是，他們往往長的不像自己的父母，但是彼此的面貌相像，眼睛看起來腫脹、有著短小而微揚的鼻子、人中長、嘴唇豐厚且嘴巴寬、牙齒咬合不良、耳垂突出、下巴較小，有些孩童還有斜視的問題。臉部特徵隨著年齡增加，會更越加明顯。小一點的孩子臉頰飽滿；大一點的孩子與成人的臉，則因頸部較長又有斜肩，會形成一種令人覺得很瘦的外貌。

病人容易患有心血管的疾病，主動脈瓣狹窄是臨床上最常見的問題，大約有 75% 的患者有主動脈瓣狹窄的問題。他們多半都有體重過輕、身高不足的問題；另外還有一些內分泌代謝的問題，部分的病人在早期發展時有高血鈣的問題，甚至導致餵食困難；肌肉骨骼的部份，年幼的兒童常常有低張、關節較鬆的情形，也因此為了維持穩定度，常有一些異常的代償性姿勢出現。隨著年齡增加，有時反而會出現關節僵化的情形。

多有全面性的發展遲緩，不管在動作、語言或認知部份都有遲緩，大多數都有智能障礙；但是比起其他智能不足的病人，威廉氏症候群病人在語言與聽覺記憶的發展較具有優勢，但在視覺空間的發展則為其劣勢的部份；對人過度友善，喜歡與人攀談，不怕生，甚至會一直跟著不認識的人是病人的另一個特徵。

威廉氏症候群是一種無法治癒的疾病，臨床上以症狀治療為主；由於有一些好發的生理與發展問題，因此應定期的追蹤監測可能發生的生理問題以及適時的接受療育以輔助病人發展其潛能。