

ウィリアムズ症候群 健康管理と疾患概要

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります。

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2022年7月8日(第19回ウィリアムズ症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

ウィリアムス症候群集団外来 健康管理：アップデート



令和4年7月8日

埼玉県立小児医療センター遺伝科

気をつける症状は？

★ 心臓・血管疾患

ウィリアムズ症候群の 80%の人に心血管の病気が見つかります。

定期的な循環器医による評価とフォローが必要です。高血圧にも注意が必要です。

★ 内分泌異常

10～15%の人に高カルシウム血症、甲状腺機能低下が見られるので、血液検査や尿検査で定期的にフォローします。必要に応じて、薬物治療が行われます。

★ 消化管、泌尿器疾患

胃食道逆流、便秘、直腸脱などが見られることがあります。

また、腎臓の形態異常が 20～35%に見られるのでエコーで評価します。

★ その他合併症

眼科・・・斜視、遠視が 50%、成人期の白内障に注意

耳鼻科・・・中耳炎、音への過敏に対する対応、成人期以降の難聴への注意

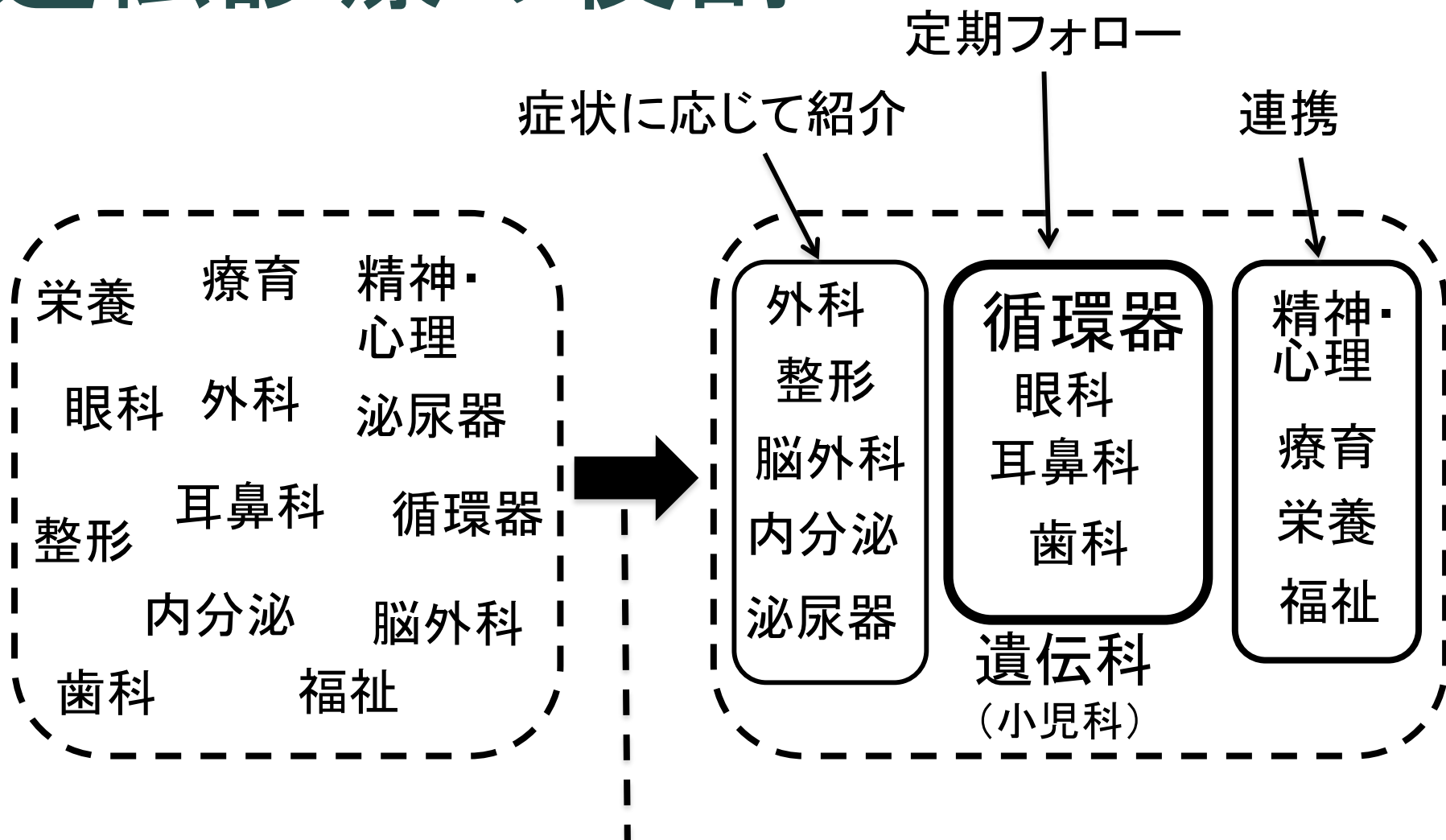
整形外科・・・幼児期の扁平足、小児期以降の前彎、側彎、後彎、成人期以降の足関節拘縮、ぎこちない歩行

歯科・・・歯芽定形成、不正咬合

★ 発達、認知機能

運動発達が通常より遅く、歩行は 2 歳くらいが平均です。必要に応じて理学療法で支援を行います。書くことや計算が苦手ですが読むことは得意です。音楽を好み、感性が豊かな一面があります。注意欠陥障害や不安症などが見られることもあり、心理テストやカウンセリングなどが必要になる場合があります。

遺伝診療の役割



診療・支援連携のコーディネート

【子どもの年齢とおおよその検査の目安】

～1 歳

～5 歳

～12 歳

～18 歳



確定診断、哺乳の評価、小児眼科検査、甲状腺スクリーニング



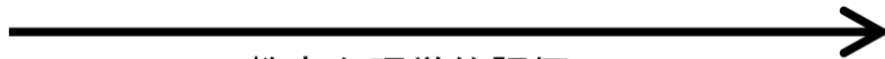
歯科検診、直腸脱／便秘の観察



整形外科関連検査、甲状腺機能検査、総カルシウム量測定



定期健康診断、成長／発達評価、循環器系基礎評価、聴力検査、視力検査、血圧検査、尿検査



教育心理学的評価



社会的技能訓練

健康管理プログラム

自然歴情報に基づいて時期別に。

- 新生児期～乳児期(0～1歳)
- 幼児期(1～6歳)
- 学童期(6～12歳)
- 思春期～成人期(13歳～)

新生児～乳児期(0～1歳)

- 健診の間隔: 1ヶ月毎
- WSの診断と先天性合併症の把握
 - 循環器医による心血管評価
 - 大動脈弁上狭窄、肺動脈狭窄、他
 - 心エコー検査など
 - 血液/尿検査による高Ca、甲状腺機能低下の評価
 - 高Ca: Ca制限(栄養指導)、薬物治療
 - 甲状腺機能低下: 甲状腺ホルモン服薬

－聴覚スクリーニング

- 新生児スクリーニング、ABR

－眼科診査

- 斜視、屈折異常

－腎尿路系の形態評価

- 腹部エコー

• 哺乳・摂食と体重増加不良への対処

- 成長体重曲線の記録
- 嘔吐（胃食道逆流）、便秘、ソケイヘルニアに注意

- 発達支援
 - 低緊張が目立つ時期。
 - 理学療法による運動発達/摂食支援
 - 家庭での赤ちゃん体操
- 疾患の理解支援とこれからの基盤づくり
 - 臨床遺伝診療
- 社会福祉資源
 - 集団外来への参加
 - 家族会の紹介

幼児期(1～6歳)

- 健診の間隔: 3～6ヶ月毎
- 合併症への対応
 - 循環器科診察の継続。
 - 眼科(斜視、屈折異常; 1年ごと)
 - 耳鼻科(聴覚障害、中耳炎; 1～2年毎)
 - 血液・尿検査(高Ca、甲状腺機能低下;
6ヶ月～1年毎)

— 歯科検診

- 歯芽萌出後に定期的検診開始
- う歯予防（感染性心内膜炎予防）

— 整形外科領域

- 扁平足評価（歩行後）。
- 脊椎彎曲を視診・X線で評価。
- 所見があれば整形外科への紹介

- 成長と発達フォロー。
 - 成長曲線チェック
 - 作業療法の開始
 - 視空間認識・微細運動などの支援
 - 心理検査（3歳、6歳）
 - 集団保育の場
 - 保育園、幼稚園、療育センター
 - 就学への準備
- 社会福祉資源連携
 - 集団外来、家族会

学童期(6～12歳)

- 健診間隔: 1年ごと
- 合併症の管理
 - 循環器、眼科、耳鼻科、歯科の診察
(不正咬合の評価も)の継続
 - 血圧測定(高血圧)
 - 脊椎彎曲への注意(X線; 1～2年ごと)
 - 血液・尿検査(高Ca、甲状腺機能低下、
糖尿病; 1～2年ごと)
 - 脳虚血、腹痛(憩室炎)に注意(稀)

- 成長のチェック
 - 低身長？
 - 思春期早発？
- 学習・行動面の問題への注意
 - 注意欠陥・多動性？
 - 不安障害？
 - 特別支援教育
- 余暇活動への取り組み推進

思春期～成人期(13歳～)

- 健診間隔: 1年ごと
- 小児病院から一般病院へ?
- 合併症管理
 - 循環器科フォロー継続
 - 大動脈弁閉鎖不全、僧帽弁逸脱も
 - 高血圧(血圧測定)
 - 成人期に起こり易い
 - 血液・尿検査(2～3年ごと)
 - 高Ca、甲状腺機能低下、糖尿病

—整形外科領域

- 関節の固さ(膝腱、アキレス腱)→リハビリ。
- 脊椎彎曲フォロー(約20%は成人期発症)
- 骨密度

—消化器疾患

- 憩室(炎)、裂孔ヘルニア、逆流性食道炎、胃十二指腸潰瘍。→ 腹痛に注意。便秘

—泌尿器

- 尿路感染、腎石灰化、膀胱憩室。腎エコー。

—眼科・耳鼻科フォロー

- 成人期に感音性難聴の進行の心配

健康管理：アップデート

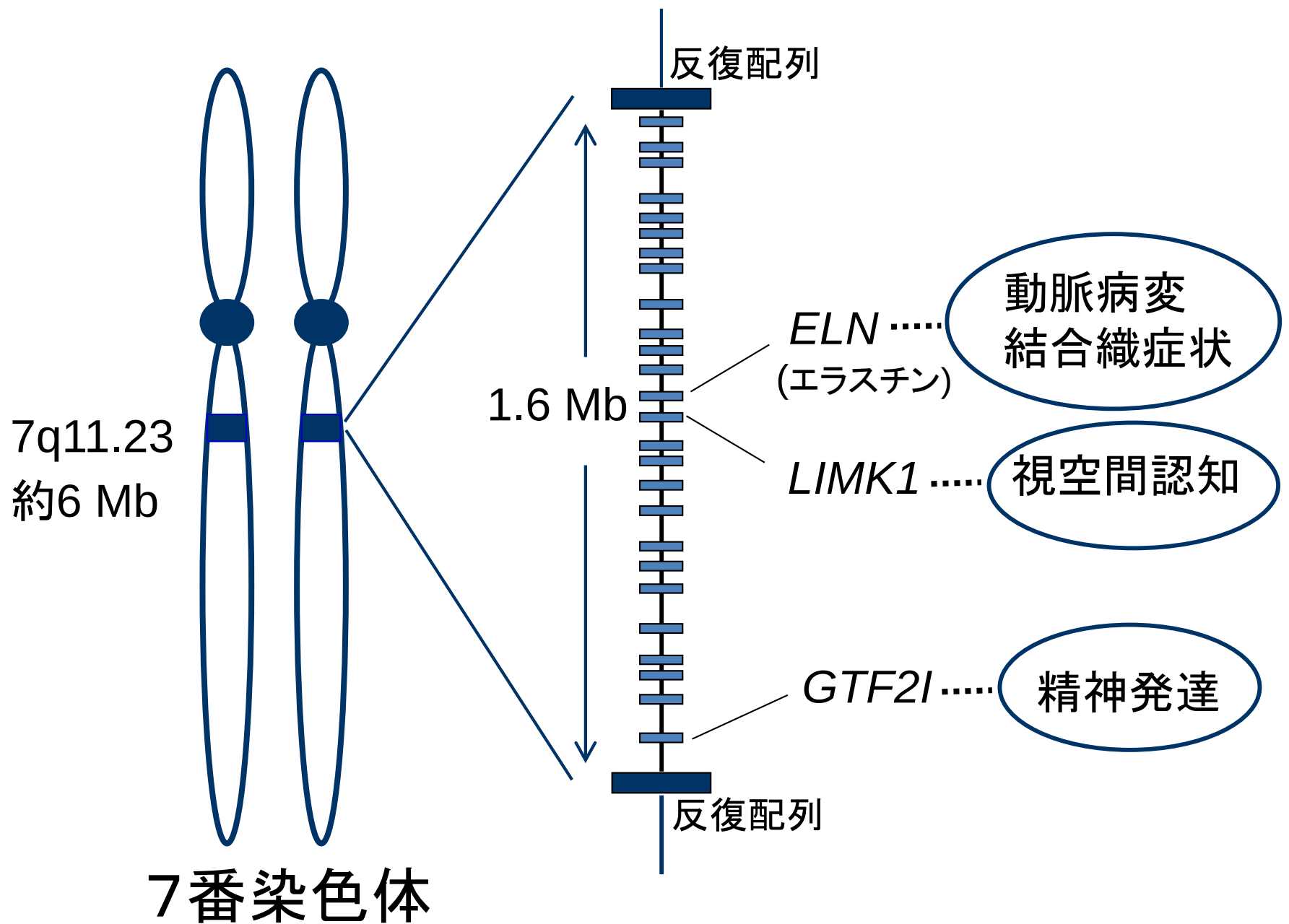
- マイクロアレイ検査
- 睡眠障害とメラトニン
- 成長と思春期早発
- 成人期の肥満・糖尿病

健康管理：アップデート

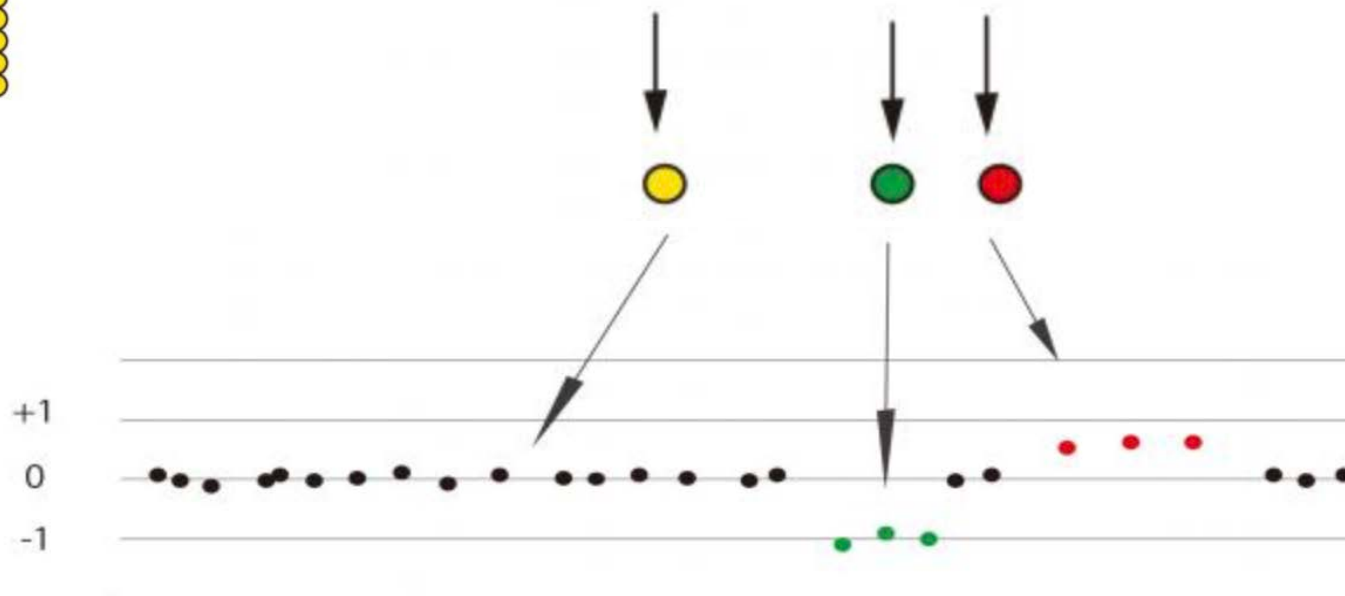
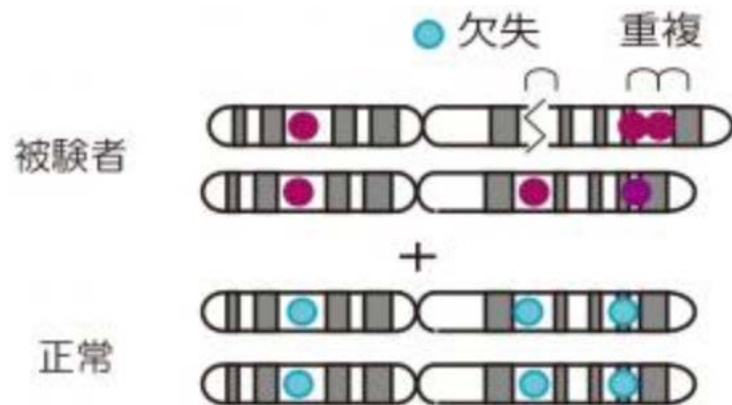
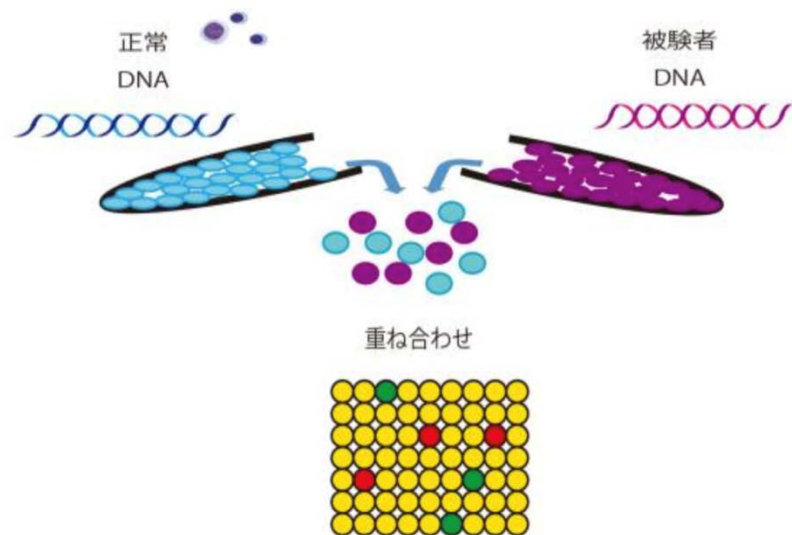
- マイクロアレイ検査
- 睡眠障害とメラトニン
- 成長と思春期早発
- 成人期の肥満・糖尿病

診断時期

- 診断的検査（FISH法）が普及する前・・・
 - 平均6.4歳（中央値4歳）



マイクロアレイ検査



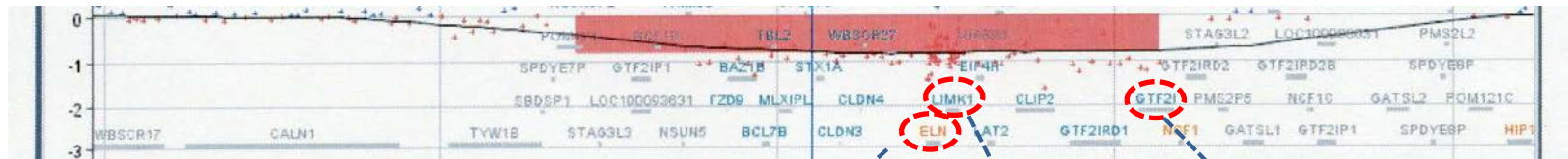
マイクロアレイ検査

7q11.23の微細欠失

欠失

拡大してみると

欠失



ELN

LIMK1

GTF2I

健康管理：アップデート

- マイクロアレイ検査
- 睡眠障害とメラトニン
- 成長と思春期早発
- 成人期の肥満・糖尿病

睡眠障害

- 36 – 57%で何らかの睡眠障害
- 浅い眠り、入眠・睡眠維持障害、途中覚醒、日中の眠気
- メラトニン分泌の異常も影響？

アドバイス

- 規則正しい生活
- 日中の適度な運動(体力を使う)
- 寝室環境の整備(室温、、、)
- 日中眠い時には睡眠をとる
- 学校との情報交換(連絡帳など)
- (知らんぷり)
- 薬・・・メラトベル[®] (メラトニン); ロゼレム[®]

効能: 小児期の神経発達症に伴う入眠困難の改善
適応年齢: 6～16歳

健康管理：アップデート

- マイクロアレイ検査
- 睡眠障害とメラトニン
- 成長と思春期早発
- 成人期の糖尿病

成長発育

- 軽度の低身長を伴うことが多い
- 最終身長は男性で約160 cm、女性で約150 cm。
- 思春期の成長スパートは男性12歳、女性11歳と通常より1年位早い。
- 哺乳・摂食障害や・偏食を伴い易い

思春期について

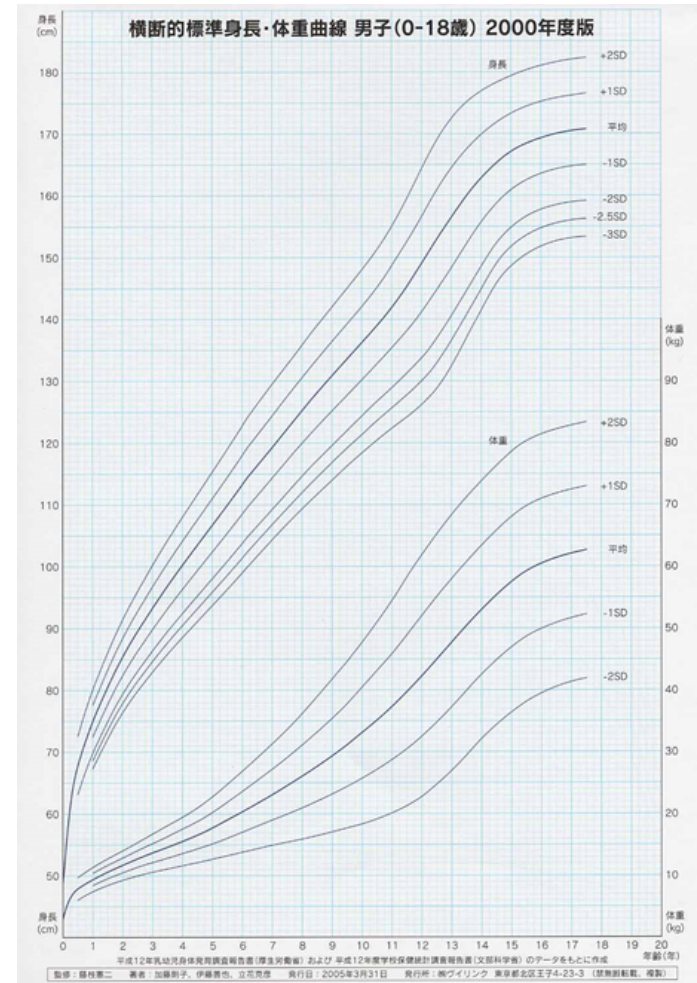
- 約半数で思春期が早く到来し、成長スパート期間は短い
- 思春期早発を2割弱に認める

8才(小3)、男児

うっすらと髭や陰毛
身長も急に伸びだした
(5.8 cm/年 → 11.2 cm/年)

骨年齢促進(11歳)
身体の二次性徴出現
頭部MRI、性腺機能評価

中枢性思春期早発症
LH-RHアナログ治療



思春期早発：主症状

- 男児

- 9歳未満で精巣，陰茎，陰のうなどの明らかな発育
- 10歳未満で陰毛発生
- 11歳未満で腋毛，ひげの発生，声変わり

- 女児の主症状

- 7歳6カ月未満で乳房発育
- 8歳未満で陰毛発生，または小陰唇色素沈着などの外陰部成熟，あるいは腋毛発生
- 10歳6カ月未満で初経

健康管理：アップデート

- マイクロアレイ検査
- 睡眠障害とメラトニン
- 成長と思春期早発
- 成人期の肥満・糖尿病

肥満と脂肪性浮腫

- 成人の約半数は体重過多・肥満
- 25-30%は脂肪性浮腫
- 運動をしっかりとすること、適切な栄養管理

耐糖能障害・糖尿病

- 耐糖能障害75%、糖尿病・・・9-36%
- 糖尿病はII型だが肥満がなくても起こる
- 糖尿病は青年期以降（小児期にはない）
- 空腹時血糖を年に1度チェックを推奨
 - それが異常の場合、糖負荷試験を
- HbA1cはWSではどうも信頼できない
- 長期予後は不明だが、標準的な治療法に準じて対応。