



Williams 症候群について知っておいていただきたいこと



Williams 症候群とは？

Williams 症候群の代表的な症状には、成長障害、精神運動発達の遅れ、視覚性認知障害、心血管疾患(大動脈弁上狭窄、高カルシウム血症など)があります。

日本人では、約 10,000~20,000 人に 1 人の頻度で起こると言われています。

遺伝性疾患の 1 つですが、ほとんどは親から受け継いだのではなく、卵子精子が作られる時や受精卵の段階での突然変異によるものです。誰もが遺伝性疾患の原因となりうるような遺伝子の異常を数個は持っていると言われています。

Williams 症候群の原因は？

右の図のように、ヒトは 46 本の染色体を持っています。染色体には遺伝情報が入っています。2 本ずつあるうちの 1 本はお父さんから、もう 1 本はお母さんから受け継いだものです。

長いものから順に番号が付けられていて、X/Y は性別を決定する染色体です。XY だと男性、XX だと女性になります。

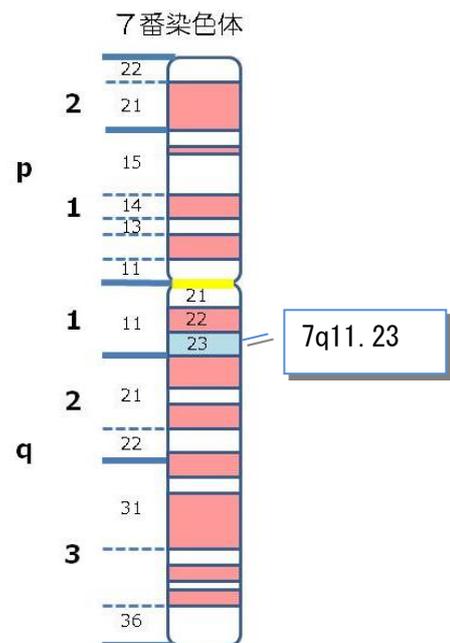
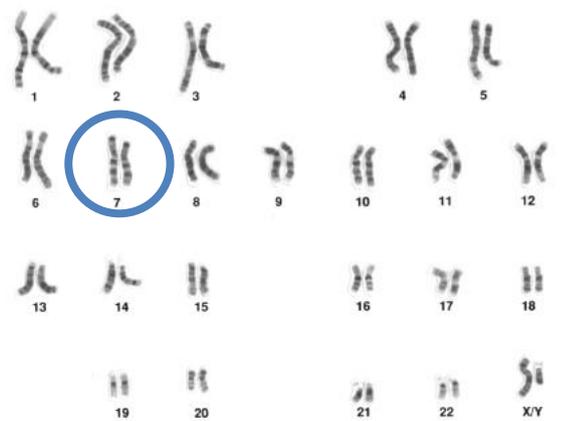
2 対あるうちの片方がお父さんから、片方はお母さんから受け継いだものです。

配偶子(卵子、精子)形成期にお父さんとお母さんの染色体同士を交換します。

ウィリアムズ症候群ではこの交換時の突然変異が原因となることがほとんどです。突然変異は環境や生活習慣や嗜好などは関係ありません。ある一定の頻度で誰にでも起こりうるのです。

染色体には住所のようなものがあり、ウィリアムズ症候群の原因となる 7 番染色体の欠失部分は、長腕(q)の 11 の 23 という部分で「7q11.23」という表現をします。

7 番染色体の長腕(q)には「エラスチン」タンパク質をつくる情報を持った遺伝子があります。エラスチンはコラーゲンと同じく細胞外で働く繊維状のタンパク質で、ゴムのように伸び縮みする性質(弾性)があるので組織の柔軟性に関与し、皮膚の真皮・靱帯・腱・血管壁など伸縮性の必要な器官に存在します。ウィリアムズ症候群の人はこの遺伝子が欠失しているため、心臓の血管に関連した病気を持っていることが多いのです。



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。

【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

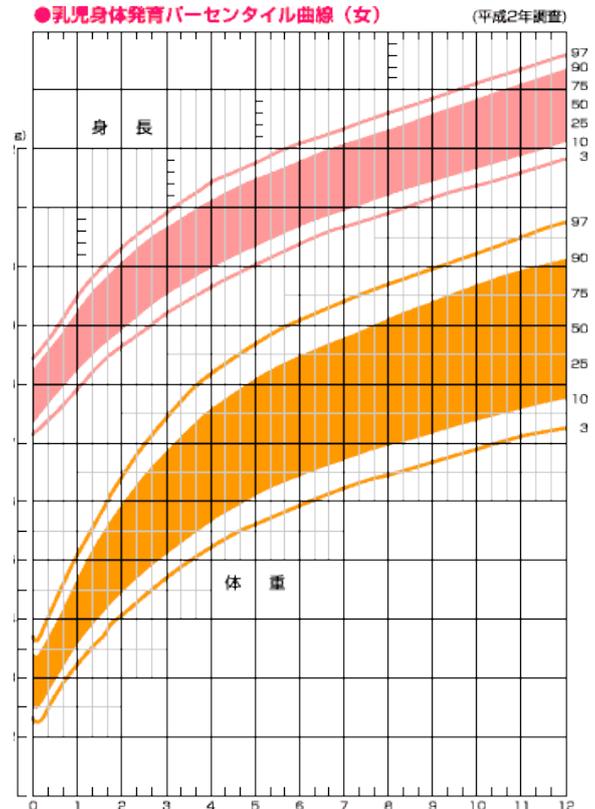
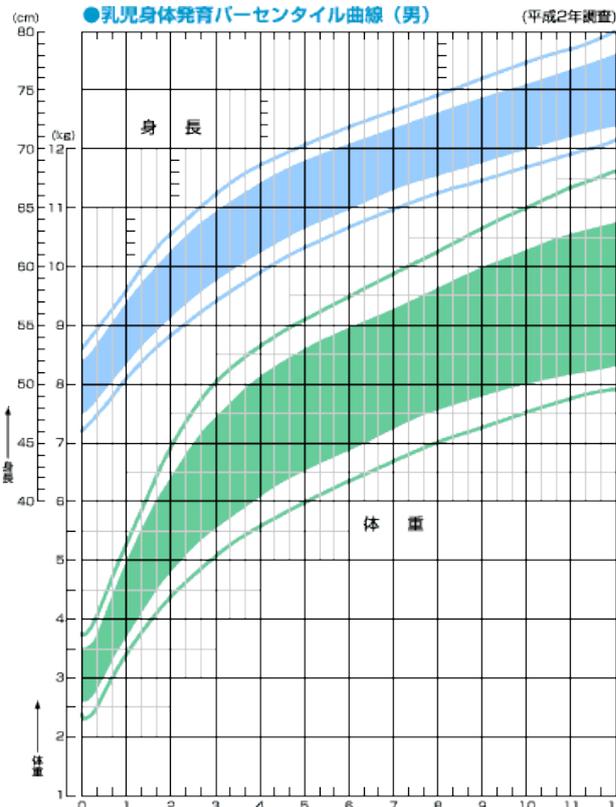
→
整形外科関連検査、甲状腺機能検査、総カルシウム量測定

→
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

成長について



ウィリアムズ症候群の子どもは、低身長／低体重で出生することが多いでしょう。成長曲線は、上に示した通常の平均的な成長曲線にあわせるように、実年齢よりも数ヶ月から数年遅れながら成長していくことがウィリアムズ症候群ではみられます。個人差があるので平均通りには成長しないことも少なくありません。定期的に哺乳や成長や発育についての健診を受けると良いでしょう。栄養指導も受けられるので、いつでもご相談ください。

ウィリアムズ症候群の子どもの中には、視空間認識が難しかったり、書くことや計算が苦手な場合があります。これらは作業療法や言語療法により改善していきます。焦らずにゆっくりと成長を見守りましょう。



★ 遺伝科での診察

- ◇ 哺乳(母乳やミルクの飲み具合)のチェック
- ◇ 成長(身長・頭囲)・発達チェック
- ◇ 血圧
- ◇ 腎臓(腹部エコー、血液検査、尿検査)
- ◇ カルシウム代謝チェック
- ◇ 甲状腺機能チェック



- ★ 染色体検査：ウィリアムズ症候群の原因遺伝子のある染色体部分に異常がないかを検査します。実際には採血をします。
- ★ 他科の予約：合併症管理のために他科を受診してもらいます。遺伝科から紹介致しますので、後日受診して下さい。

遺伝形式について

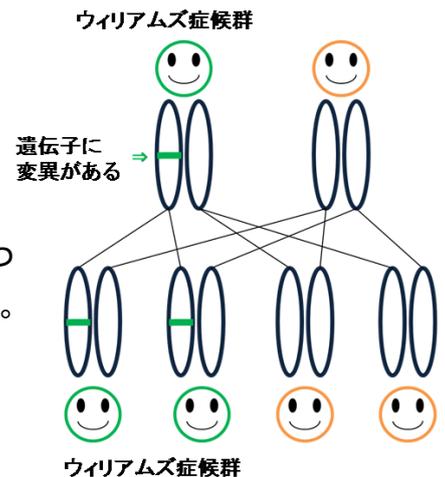
ウィリアムズ症候群は常染色体優性遺伝という遺伝形式です。

常染色体とは1番から22番までの染色体のことを言います。したがって、ウィリアムズ症候群の原因である7番染色体も常染色体になります。

優性遺伝の場合、お父さんかお母さんのどちらかに遺伝子変異があると症状が出ますが、劣性遺伝ですと、お父さんとお母さんの両方に遺伝子変異がある場合に症状が出ます。

ウィリアムズ症候群の多くの場合は突然変異で、次のお子さんが同じ病気である確率は1%以下ととても低く、ほとんど心配はいらないでしょう。

次に、ウィリアムズ症候群であるお子さんが、将来、お子さんを持つ場合に、お子さんが同じ病気である確率について説明します。右図に示したように、お父さんとお母さんの染色体の受け継ぎ方には4つのパターンがあります。そのうちの2パターンが遺伝子変異を持つ染色体を受け継ぐことになります。したがって、50%の確率と言えます。この場合、お子さんの性別は関係ありません。



家族会や情報資源について

日本ウィリアムズの会（日本WSの会）

所在地：〒433-8015 愛知県愛知郡東郷町白鳥 3-17-28 笹野方

電話：0561-38-2546

エルフィンネットワーク(日本ウィリアムズ症候群の会)

(東京、神奈川、埼玉、千葉、茨城、東北、北海道、福岡、大分)

ウィリアムズノート

<http://www003.upp.so-net.ne.jp/Williams/>

Smirhythm スマイリズム

<http://www.smirhythm.jp/index.html>

★ 遺伝科外来

月曜日の午後、火・木・金曜日で診療をおこなっています。

私たちと一緒に定期的にチェックしていきましょう。

