

Williams syndrome(威廉氏症候群)

威廉氏症候群是基因缺陷所造成的先天性疾病，為第七對染色體的長臂(deletion 7q11) 缺失，而導致一個或多個基因功能異常，其中以彈力蛋白(Elastin)基因與先天性心臟病等臨床症狀有關，發生率為兩萬分之一。

一、臨床表現：

1. 心血管疾病：因為彈力蛋白 (Elastin) 基因的缺損，使得血管產生狹窄的現象，典型的症狀為主動脈瓣狹窄，偶會合併肺動脈或其他血管的狹窄，約有 75% 的病人會有此症狀。
2. 臉部異常：大嘴、厚唇、小下巴、短鼻、鼻尖朝上、寬額、人中長、眼皮腫、兩頰豐滿、耳垂明顯，成年病人的臉及頸部會較長。
3. 牙齒問題：牙齒小、牙縫大、咬合差、排列不整齊、琺瑯質發育不全。
4. 智力障礙：大部份的病人有智力障礙，障礙的程度由中度到重度，依個人差異而不同。
5. 獨特的個性：缺乏注意力、過於友善、喜歡講話及與人交際、易焦慮。
6. 生長緩慢：70% 的病人在出生時過小、25-70% 病人在胎兒時成長慢，且四歲前體重增加慢，身高沿著身長曲線邊緣生長，但有 50% 的病人青春前期會較早來臨。
7. 發展遲緩：語言及動作發展都較為遲緩。
8. 眼睛：50% 病人有遠視或斜視。
9. 高血鈣。
10. 腸胃問題：嬰兒期吸允力弱、餵食困難、胃食道逆流、易嘔吐、便秘、腸絞痛（持續到四個月大）等。
11. 其他問題：慢性中耳炎、疝氣、頻尿、遺尿、肌肉張力低、甲狀腺功能退化、腎功能或結構異常等。

二、診斷方法：

由於此疾病為染色體的小片段的缺損，所以一般的染色體檢查無法偵測出此這種小基因的缺損，需使用螢光原位雜交法(Fluorescent in situ hybridization，簡稱 FISH)，其準確度高達 99%，亦可用於產前診斷。

三、遺傳問題：

此疾病為體染色體顯性遺傳，大部份病人的雙親未患有此病，威廉氏症候群患者的子女有 50% 的機率會得病，男女的患病率相同，可使用 FISH 的方法在懷孕 10-12 週利用絨毛膜穿刺或 16-18 週時利用羊膜穿刺進行產前診斷。

四、注意事項：

1. 定期追蹤心臟功能。
2. 注意身高及體重的生長發育。
3. 定期的尿液常規檢查。
4. 定期檢查血鈣、尿鈣值。

5. 定期追蹤腎臟超音波。
6. 即早給予早期療育。

五、資料來源:

Morris CA(1999) Williams syndrome. Website: WWW.geneclinics.org.