

ALGEMEEN

Het Williamssyndroom (ook wel Williams-Beurensyndroom (WBS) genoemd) is een genetisch bepaalde multisysteemaandoening. De aandoening wordt gekenmerkt door een verstandelijke beperking met een kenmerkend gedragsprofiel, faciale dysmorfieën, endocriene afwijkingen, bindweefselafwijkingen en cardiovasculaire afwijkingen. Voedingsproblemen leiden bij kinderen tot een groeiachterstand. De achterstand in motorische ontwikkeling wordt mede veroorzaakt door hypotonie en hyperlaxiteit van de gewrichten.

Het syndroom werd voor het eerst in 1961 door Williams en Beuren beschreven. Begin jaren negentig werd de verantwoordelijke 7q11.23-deletie gevonden, evenals het daarin gelegen ELN-gen (elastine-gen).¹

VOORKOMEN

Men schat dat de incidentie van WBS 1 op de 20.000 levendgeborenen is. WBS komt even vaak voor bij jongens als bij meisjes.¹

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

De oorzaak van het WBS is een deletie van één van de chromosomen 7 (7q11.23), wat invloed heeft op de elastinevezels. Deletie van de elastinevezels veroorzaakt bindweefselafwijkingen en cardiovasculaire afwijkingen. Elastinevezels zijn onder andere aanwezig in de wanden van de slagaders en de huid. WBS erf autosomaal dominant over omdat één kopie van het veranderde chromosoom 7 in elke cel voldoende is om de ziekte te veroorzaken.

FENOTYPE

Kenmerkend voor het WBS zijn de typische gelaatskenmerken die duidelijker worden bij het ouder worden.

Uiterlijke kenmerken

- ▶ Typisch gezicht met een breed voorhoofd en een versmalling aan de zijkant van het hoofd
- ▶ Volle uitstekende wangen
- ▶ Korte omhoog gerichte neus met een lage neusbrug
- ▶ Brede onderkaak en mond
- ▶ Forse lippen (vooral de bovenlip)
- ▶ Onderkaak en kin zijn relatief smal (vaak een overbeet)
- ▶ Tandem zijn klein met enige tussenruimte
- ▶ Prominente oorlellen
- ▶ Vroegtijdig grijs haar
- ▶ Krullend haar
- ▶ Stervormige iris

Motorische kenmerken

- ▶ Hypotonie (lage spierspanning 80%)
- ▶ Lage motorische ontwikkeling t.g.v. spierzwakte
- ▶ Overstreekbare gewrichten
- ▶ Spraakontwikkeling is vertraagd

Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Gehoorstoornissen
- ▶ Last van chronische middenoorontstekingen (50%)
- ▶ Overgevoelig voor geluid
- ▶ Slecht zien en scheel zien
- ▶ Diepe hese stem (door slappe stembanden)

Gastro-intestinale kenmerken

Bij 70% van de kinderen van 0-2 jaar zijn er voedingsproblemen als slechte eetlust, braken, darmkrampen met obstipatie en reflux.

Vanaf 2 jaar en op oudere leeftijd komen buikpijn, obstipatie, colondivertikels en rectumprolaps vaker voor.

Kenmerkend gedrag

Mensen met WBS vertonen erg vriendelijk en empathisch gedrag en staan bekend om hun sociale praatjes, ook wel 'cocktailparty' gedrag genoemd; Ze begrijpen de betekenis van woorden die ze uitspreken niet altijd. Ze zijn vooral (verbaal) gericht op volwassenen. Zij zijn vaak muzikaal. Als kind kunnen zij erg koppig zijn; ongeveer 50% heeft last van driftbuien. Angststoornis (23%), aandachtstekort, hyperactiviteitstoornis (ADHD 63-73%) komt vaker voor. Ze hebben een relatief sterke taalontwikkeling en kortetermijngeheugen en blijven achter ten aanzien van visueel-ruimtelijke taken.

COMMUNICATIE

Kinderen hebben last van driftbuien, maar hebben doorgaans een vriendelijk karakter.

Volwassenen zijn meestal prettige mensen. De taalvaardigheid is vaak goed. Zij praten soms veel en zijn erg enthousiast en altijd op zoek naar aandacht.

Vaak zijn ze emotioneel onzeker, angstig en koppig. Zij hebben moeite zich te concentreren.

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

Bij 75% van de mensen met het WBS bestaat er een lichte tot ernstige verstandelijke beperking.

Het I.Q. ligt tussen de 40 en 80. Mensen met het WBS hebben een sterk auditief korte termijngeheugen. Ze zijn vaak muzikaal en kunnen moeiteloos liedjes nazingen of spelen. Het auditieve lange termijngeheugen is zwak.

Het taalbegrip en taalgebruik zijn relatief beter ontwikkeld. Er is een duidelijk verschil tussen de verbale en non-verbale intelligentie.

Mensen met het WBS zijn visueel-ruimtelijk en visueel-motorisch ernstig beperkt (ze hebben bijvoorbeeld veel moeite met een puzzel na leggen of mes en vork hanteren).

Alle mensen met WS hebben leerproblemen die variëren van matig tot ernstige moeilijkheden. ± 5% kan net meekomen in het reguliere basisonderwijs.

Bij onderwijs is het vaak goed om in te zetten op praktische vaardigheden. Volwassenen met WBS kunnen lezen, maar hebben moeite met schrijven, rekenen en tekenen

CO-MORBIDITEIT

- ▶ Vernauwing van de slagaders (>75%)
- ▶ Hoge bloeddruk (50%)
- ▶ Hypercalciurie (30%)
- ▶ Hypercalciëmie (15%)
- ▶ Diabetes Mellitus (15%)
- ▶ Hart(klep)afwijkingen (10%)
- ▶ Hypothyreoïdie (2%)
- ▶ Galstenen
- ▶ Diverticulose
- ▶ Reflux
- ▶ Blaas- en nierafwijkingen
- ▶ Middenoortstekingen
- ▶ Chronische obstipatie
- ▶ Slaapstoornissen

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

Over het algemeen achterblijven in groei en een mindere eindlengte dan de gemiddelde mens. Mensen met WBS worden 75% kleiner dan op grond van de lengte van de familie te verwachten is. Ongeveer 50% van de mensen met WBS heeft een te korte en te vroege groeispurt in de puberteit.

De uiteindelijke lengte is <2SD van de normale lengte, 70% krijgt een lengte beneden de P3.

Eindlengte meisjes gemiddeld 1.57 m. Eindlengte jongens gemiddeld 1.66 m.

GEWICHT

Geen bijzonderheden, zie lengte en groeicurve.

GROEICURVE

Er zijn speciale groeicurven voor kinderen met WBS, zie literatuurbron 11, pagina 15 t/m 30.

BMI

Geen bijzonderheden.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

Baby's drinken vaak slecht en spugen veel. Soms is er advies nodig van logopedie.

Hoog calciumgehalte geeft vaak koliekachtige symptomen.

De ontwikkeling van taal, spraak en motoriek blijft vaak achter.

Lopen, praten en zindelijk worden is later dan gewoonlijk.

Overgevoeligheid van het slijmvlies voor de structuur van voedsel. Bij baby's veroorzaakt dit problemen met de overgang van borstvoeding naar vast voedsel.

KIND EN ADOLESCENT

Vaak een vernauwing van hartvaten, long- en/of niervaten. Deze vernauwingen kunnen met het opgroeien toe- of afnemen. Soms is een operatie noodzakelijk.

Ook zijn veel kinderen (over)gevoelig voor geluid. Bepaalde geluiden kunnen pijnlijk zijn en doen het kind schrikken. Soms wordt het kind angstig of agressief van omgevingsgeluiden die het niet kent. Naarmate het kind ouder wordt, wordt dit minder.

Kinderen vertonen vaak ADHD kenmerken. Door een slecht gehoor i.v.m. oorontstekingen ontstaat een trage spraakontwikkeling. Ook zijn ze vaak koppig en hebben last van driftbuien.

Kinderen met WBS zoeken voornamelijk contact met volwassenen.

VOLWASSENE EN OUDERE

Volwassenen zijn vaak piekeraars, hierdoor kunnen angst- en stemmingsstoornissen ontstaan. Het zijn meestal prettige en sociaal voelende mensen met een zinvolle dagbesteding. Velen wonen in een beschermde woonvorm en werken op een sociale werkplaats. Sommigen hebben een serieuze relatie en gaan trouwen. Mensen met WBS zijn normaal vruchtbaar, de kans op het krijgen van een kind met WBS is 50%. Goede begeleiding en eventuele preventie zijn belangrijk. De levensverwachting is normaal, tenzij er ernstige nier- en/of hartproblemen zijn. Deze kunnen plots overlijden veroorzaken (het risico is 25x groter dan normaal).

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Bloeddrukverlagende medicatie
- ▶ Calciumantagonisten
- ▶ Calciumregulerende middelen
- ▶ Corticosteroiden
- ▶ Laxantia
- ▶ Middelen bij peptische aandoeningen
- ▶ Thyreomimetica

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><i>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatarium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M. ; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.</i></p>		
Hypercalciëmie/Hypercalciurie	Aanpassingen in de voeding zodat de calciuminname niet hoger is dan 100% van de aanbevolen dagelijkse hoeveelheid. ⁶ Als de calciumwaarde in het serum verhoogd blijft, calciuminname verlagen in overleg met de arts. ⁸ Geen calcium en vit. D suppletie of multivitamine ¹	EB
Darmproblemen zoals obstipatie en colondivertikels	Voedingsvezelrijk (30-40 gram vezel) en ruime hoeveelheid vocht (2-2 ½liter). Gevarieerd gebruik van verschillende soorten voedingsvezels. Regelmatig voedingspatroon, waarbij aandacht voor een groot ontbijt om de gastrocolische reflex te bevorderen. Lichaamsbeweging: dagelijks minimaal een half uur Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Chronische obstipatie.	EB
Overgewicht (op volwassen leeftijd)	Richtlijnen Goede Voeding of beperking van producten met hoge energiedichtheid en/of portiegrootte of energiebeperkt dieet. Regelmatig eetpatroon. Leefstijl en stimuleren van beweging. Dieetadvies in beeldvorm. Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas	EB
Diabetes (op latere leeftijd)	Voeding/dieet bij Diabetes Mellitus type I of II en/of medicamenteuze therapie. Leefstijl en stimuleren van beweging. Niet roken of stoppen met roken. Gewichtsreductie bij te hoog gewicht Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Diabetes Mellitus	EB

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Hypertensie	<p>Het verlagen van de bloeddrukwaarden en het behouden dan wel normaliseren of verminderen van het lichaamsgewicht. Het ondersteunen van de werking van bloeddrukverlagende medicatie</p> <p>Dieetadvies</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bij medicijngebruik: <ul style="list-style-type: none"> - kaliumsparende diuretica en ACE-remmers: geen zoutvervangend mineraalmengsel; - diuretica: voldoende kalium; - ACE-remmers en angiotensine-II-receptorblokkers: handhaving natrium-beperking. • Natriumbepert tot maximaal 2.400 mg Na (= 6 gram zout) of bij zeer hoge natriuminname een reële beperking naar inzicht van de diëtist • Glycyrrhizinezuur vermijden • Verzadigd vet beperkt tot 10 energieprocent • Gebruik van voldoende kalium, magnesium en calcium, volgens ADH • Cafeïne maximaal 400 mg per dag • Alcoholische dranken maximaal twee per dag, bij voorkeur niet dagelijks • Voldoende energie, evt. energiebeperkt bij overgewicht • Richtlijnen Goede Voeding • Jodium volgens aanbevolen hoeveelheden • Flavonoïden en polyfenolen • Co-enzym Q10 • Vitamine D (suppletie) <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Hypertensie</i></p>	EB
Coeliakie	<p>Glutenvrij dieet, evt. ook tarwezetmeelvrij. Indien nodig lactosebeperkt.</p> <p>Verder Richtlijnen Goede Voeding: voldoende energie bij afbuigende groeicurve of groei-achterstand, verminderde voedingstoestand of ondergewicht.</p> <p>Normaal voedingsvezelgebruik, aandacht voor voldoende jodium, foliumzuur, vitamine B1, calcium en ijzer.</p> <p>Bij evt. lactose-intolerantie extra aandacht voor voldoende vitamine B2, vitamine D en calcium (ter preventie/behandeling osteoporose).</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Coeliakie/Dermatitis Herpetiformis</i></p>	EB

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Reflux	<p>Informatie over de voeding met eisen aan de omvang en verdeling van de dag (gebruik van frequente en kleine maaltijden). Indien nodig energie- en vetgehalte per maaltijd aanpassen. Volwassenen: informatie over voedingsmiddelen die klachten kunnen veroorzaken, alcohol vermijden. Kinderen: vaker adviezen rondom voeden en medicatie.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux bij zuigelingen, kinderen en volwassenen</i></p>	EB

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Braam W., Duinen-Maas M.J., Festen D.A.M., Gelderen van I., Huisman S.A., Tonino M.A.M. *Medische zorg voor patiënten met een verstandelijke beperking*, Uitgever Prelum Houten, 2014 ISBN 978085621249 NUR 887.
2. Cassidy S.B., Allanson J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley en Sons, New York, 3de editie 2010; Hfd. 60. Williams Syndrome; p.909-924 ISBN 978-0-470-19141-5.
3. *Dieetbehandelingsrichtlijnen*, uitgever: 2010 Uitgevers. www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl.
4. Engel-Hoek van den, L., *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen*, Van Gorcum, ISBN 90-232-3450-2.
5. *Farmacotherapeutisch Kompas: medisch farmaceutische voorlichting/uitgave* van Zorginstituut Nederland www.farmacotherapeutischkompas.nl Onafhankelijke geneesmiddelinformatie voor zorgprofessionals www.farmacotherapeutischkompas.nl/.
6. Kruizenga H., Wierdsma N., *Zakboek Diëtetiek*, VU uitgeverij, Amsterdam, maart 2015, 1e druk, ISBN 9789086596744.
7. Moor de, J., e.a., *De behandeling van eetproblemen bij jonge kinderen met een lichamelijke of meervoudige handicap*, uitgave van de BOSK, ISBN 90 807537 2 6.
8. Morris C.A. 'Williams Syndrome'. 1999 Apr 9 [Updated 2013 Jun 13]. In: Pagon R.A., Adam M.P., Ardinger H.H., et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016.
9. Rooymans, P.G., 'Voedingszorg bij mensen met een verstandelijke beperking' in: *Informatorium voor voeding en diëtetiek*, uitgever: Bohn Stafleu van Loghum ISBN-90-6500-2018.
10. Seys, D., Rensen, Obbink, *Behandelingsstrategieën bij jonge kinderen met voedings- & eetproblemen*, Bohn, Stafleu Van Loghum, ISBN 90-313-3275.
11. *Williams Syndrome Guideline Development Group, Management of Williams Syndrome A Clinical Guideline* .2012 opgevraagd via: www.williams-syndroom.nl/images/publicaties/ws_clinical_guideline.pdf.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.bosk.nl
- ▶ www.erfelijkheid.nl/zena/willi_arts.php
- ▶ www.farmacotherapeutischkompas.nl
- ▶ www.groeistichting.nl
- ▶ www.home.planet.nl/~braam/home.html
- ▶ www.nvavg.nl
- ▶ www.williams-syndroom.nl

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Williams (-Beuren) Syndroom is gerealiseerd door Riet Duijghuisen en Marita Vossen. Herzien door Manouk van Zanten en Mieke Klaassen, alle zijn leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Ivanka Beerepoot, Trea Harperink, Mieke Klaassen en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.