

告示	番号	58	慢性心疾患
	疾病名	ウィリアムズ症候群	

## ウィリアムズ (Williams) 症候群

ういりあむずしょうこうぐん

### 概念・定義

特徴的な妖精様顔貌、精神発達遅滞、特異な性格、大動脈弁上狭窄および末梢性肺動脈狭窄を主徴とする心血管病変、乳児期の高カルシウム血症などを有する隣接遺伝子症候群。症状の進行を認める疾患であり、加齢によりとくに精神神経面の問題、高血圧が顕著になる。これらの症状に対し、生涯的に医療的、社会的介入が必要。

### 症状

子宮内発育遅延を伴う成長障害、精神発達遅滞（認知能より表出能に長け、特に視覚性認知障害あり、多動・行動異常あり）、妖精様顔貌：elfin face（太い内側眉毛、眼間狭小、内眼角贅皮、腫れぼったい眼瞼、星状虹彩、鞍鼻、上向き鼻孔、長い人中、下口唇が垂れ下がった厚い口唇、開いた口など）、特異な性格（社交的でおしゃべり、お人好し、出しゃばり）、外反母趾、爪低形成、歯牙低形成・欠損、低い声を認める。先天性心疾患（大動脈弁上狭窄、末梢性肺動脈狭窄など）、乳児期高カ

ルシウム血症、腎動脈狭窄、冠動脈狭窄、泌尿器疾患（石灰化腎、尿路結石、低形成腎、膀胱憩室、膀胱尿管逆流など）を合併する。成人期は、社会的自立が困難で、高血圧、関節可動制限、尿路感染症、消化器疾患（肥満、便秘、憩室症、胆石など）が問題となる。突然死や麻酔関連死が報告されている

### 治療

乳児期には、嘔吐、便秘、哺乳不良、コリックによる体重増加不良を認め、筋緊張低下、物音に過敏で育てにくい場合が多い。高カルシウム血症を認めることがあり、通常は幼児期までに改善するが、Vit.D 代謝異常が残ることが多い。中耳炎を繰り返す。約 50% に鼠径ヘルニアを認め、手術を必要とする。

幼児期には、厚い唇、長い人中、大きな口、鼻根部平坦、腫れぼったい上まぶた、頬が丸い特徴的「妖精様」顔貌、過剰に陽気で多弁な「カクテルパーティー様」性格、嗄声に加え精神発達遅滞が顕著となる。1人歩きは平均で 21 ヶ月、発語が 21.6 ヶ月と遅れを認める。SVAS (64%)、PPS (24%)、VSD (12%) などの心疾患の評価はほとんど幼児期におこなわれ、18% で手術が必要。SVAS は進行性であるが、PPS は改善することが多い。

学童期には、ほとんどの患児が学業において問題を抱え、IQ は平均 56 である。視空間認知障害、特異的認識パターンを認める。注意欠陥障害を 84% で認める。一方、言語発達、記憶力は良好。豊かな音楽感性をもつ。微細運動を必要とする活動が苦手。共動性斜視や遠視等視覚障害

および音への過敏性なども目立つ。不正咬合、エナメル形成不全等がみられる。夜尿、便秘が多い。頻尿もすべての年齢層で認められる。関節可動制限が進行し、つま先歩行、脊椎前彎がみられる。

成人期には、顔貌は幼児期の丸い顔から細長い輪郭、長い頸へと変化。平均 IQ58.5 で、重症から境界例までの精神発達遅滞を認める。大部分は精神発達の問題により社会適応できない。先天性心疾患に加え高血圧（22 歳以上の 60 %）が認められる。脳血管障害発作にも注意が必要。慢性便秘、胆石、結腸憩室などの消化器症状や肥満がみられ、尿路感染症を繰り返す。進行性関節可動制限（90 %）、脊椎前彎、側彎が認められる。身長は、乳児から幼児期は低いがキャッチアップし、平均の最終身長は-2SD 程度となる。骨年齢は標準的。

全年齢を通じてビタミン D を含む総合ビタミン剤の投与には注意が必要である。また、麻酔中の突然死の報告があり、心臓カテーテル検査や外科手術に際しては、注意を要する。乳児期から聴覚、視覚の試験を随時行い、言語療法等のサポートを行う。不明熱の際には尿路感染症の可能性が常にある。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/4\\_55\\_72.html](http://www.shouman.jp/details/4_55_72.html)