

Williams-Beuren-Syndrom

> Definition und Ursache

Das WBS tritt mit einer Häufigkeit von 1: 7.500 – 1: 10.000 auf. Es ist eine Multisystemerkrankung, welche besonders auf der Fehlkodierung für Elastin fokussiert. Anfang der 60er Jahre wurde es durch die beiden Kardiologen J.C.P Williams aus Neuseeland und A.J. Beuren aus Göttingen erstmals beschrieben. 1993 wurde die Mikrodeletion auf dem langen Arm des mütterlichen wie väterlichen Chromosoms 7 entdeckt. Es reicht bereits aus, wenn an einem dieser beiden Chromosomen (hemizygot) ein kleines Stück vom langen Arm fehlt und zwar in der Region 7q11.23

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

> Gefäßverengungen und Gefäßveränderungen insbesondere in Herznähe: ein besonderes Merkmal beim WBS ist, dass neun von zehn betroffenen Kindern Fehlbildungen am Herz oder an den großen – zumeist herznahen – Schlagadern (Aterien) haben. Am häufigsten betrifft dies die Hauptschlagader (Aorta), bei der zumeist direkt oberhalb der Aortenklappe eine Einengung (Stenose) ganz am Beginn der Aorta vorliegt. Es können auch weitere Stellen der Aorta betroffen sein.

> Typische Gesichtszüge (kraniofaziale Dysmorphie): dazu zählen insbesondere volle rote Lippen, breite Nasenflügel und eine rundliche Nasenspitze. Viele Kinder halten zudem ihren Mund häufig leicht geöffnet.

> Nierenveränderungen: auch hier ist die Bandbreite sehr groß und erstreckt sich von einer Nierenverlagerung bis hin zum kompletten Fehlen einer Niere.

Weitere spezifische Merkmale bei Kindern mit WBS können sein:

> Ess- und Trinkschwierigkeiten: Kleinkinder lehnen häufig feste oder körnige Nahrung ab. Viele trinken zudem zu wenig und müssen auch mitunter länger mit Darmkrämpfen, Durchfällen und Verstopfung leben. Die Ernährung ist daher häufig sehr einseitig, was zum Beispiel häufig einen Eisenmangel zur Folge hat.

> Entwicklungsverzögerung, diese zeigt sich vor allem beim Laufen (unbeholfene Bewegungen und Probleme mit dem Gleichgewicht) und Sprechen. Im Mittel sprechen betroffene Kinder erste Wörter mit 20 Monaten und Zweiwort-Sätze mit 36 Monaten und damit deutlich später als andere Kinder. In der Folgezeit kommt es dann aber zu einem Nachholeffekt und mitunter zu einem wahren – verspäteten – Entwicklungsschub.

> Minderwuchs

> leichte bis mittelschwere geistige Behinderung

> Geräuschempfindlichkeit

> **Wie kann man das Williams-Beuren-Syndrom erkennen?**

Wenn bei einem Kind keine WBS-typische kardiovaskuläre Fehlbildung ersichtlich ist, vergehen oft Jahre bis zur Diagnosestellung. Der Wunsch aller Eltern ist es, ernstgenommen zu werden und nicht mit Beruhigungen und Abwinken abgetan zu werden. Eltern haben oft einen „sechsten Sinn“, dass etwas „anders“ ist, dass mit ihrem Kind etwas nicht stimmt. Diese Signale als Ausdruck großer Beunruhigung sollten daher von jedem Arzt wahr- und ernstgenommen werden.

> **Behandlung und Therapie**

Ist die Diagnose erst einmal gestellt, entwickeln sich die Eltern eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung rasch zu Spezialisten. Wenige Ärzte kennen die Besonderheiten des Syndroms, die meisten sind zunächst auf das Wissen und die Erläuterungen der Eltern angewiesen. Eltern wünschen sich für die Begleitung dieser Kinder einen engagierten Arzt, der sich mit dem komplexen Thema beschäftigt und sich mit Spezialisten austauscht, um das betroffene Kind optimal behandeln, fördern und fordern zu können.

Seit 2015 hat sich in der HELIOS St. Johannes Klinik in Duisburg ein Zentrum für WBS-Patienten aller Altersklassen unter pädiatrischer Federführung etabliert, welches alle notwendigen Fachdisziplinen aus der Erwachsenen- und pädiatrischen Medizin in eng getakteten stationären Aufenthalten involviert und Konzepte für die heimatnah-betreuenden Hausärzte und Kliniken erstellt. Über 250 direkte stationäre Patientenkontakte aus ganz Deutschland fanden so bereits statt, darunter über 70 erwachsene Patienten. Der Bundesverband WBS e. V. arbeitet eng mit dem Klinikum zusammen.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Schwerpunkte sind die Förderung von Bewegungsmustern und Maßnahmen gegen Wahrnehmungsstörungen, die Beseitigung von zu viel Kalzium im Blut (Hyperkalzämie), die Behandlung der Fehlbildungen am Herz und an den Gefäßen sowie der Nierenfehlbildungen oder auch therapeutische Interventionen zur Reduzierung der Sprachentwicklungsstörungen.

Auch wenn sich Behandlungserfolge einstellen, benötigen WBS-Kinder dauerhaft Begleitung und Aufsicht, weil sie nicht immer rechtzeitig Gefahren erkennen (etwa im Straßenverkehr) oder weil sie sich leicht ablenken lassen.

Zugleich sind sie aber auch sehr empfindlich und so auch Geräuschen gegenüber empfindlich, wobei ihnen eigene Geräusche nichts ausmachen. Das ist wohl auch der Grund dafür, dass sie auffallend musikalisch und daher sogar in der Lage sind, ein Instrument spielen zu lernen, ohne dass sie Noten lesen können. Diese Potentiale der Kinder sollten Eltern unbedingt nutzen.

Schon sehr früh erkannte Prof. Dr. Rainer Pankau die Besonderheiten von Patienten mit einem WBS, was schließlich im Jahr 1989 zur Gründung des Bundesverbands führte. Aus 24 Gründungsmitgliedern wuchs der Verband kontinuierlich aber stetig und etablierte feste Strukturen mit regionalen Ansprechpartnern, lokalen und regionalen Familientreffen, einer regelmäßigen Bundesverbands-Tagung bis hin zur Vernetzung über neue Medien (Homepage und soziale Netzwerke), um so viele Betroffene wie möglich zu erreichen. Inzwischen wurde 2019 der 30.

Jahrestag der Verbandsgründung des Bundesverbands Williams-Beuren-Syndrom e.V. eingeläutet. Über 600 Familien gehören der Organisation derzeit an.

Der Verband vermittelt Kontakte, organisiert Treffen und Informationsveranstaltungen, unterstützt Forschende, veröffentlicht und verbreitet Informationen. Er vermittelt Hilfe und Unterstützung und kooperiert mit nationalen und internationalen Dachverbänden wie zum Beispiel dem Kindernetzwerk.

Textbeitrag gemeinsam erstellt von WBS e.V. und knw

Weitere und ausführlichere Informationen sind beim Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V. zu beziehen:

www.w-b-s.de

und

<https://www.w-b-s.de/beratung-und-forschung/>