

Williams-Beuren-Syndrom

Medizinische, psychologische &
verhaltenstechnische Aspekte

Fachbereichsarbeit aus Biologie und
Umweltkunde

Bundesgymnasium Feldkirch
Betreuer: Prof. Werner Märk

vorgelegt von
Michael Sandholzer
Feldkirch, Februar 2004

Inhaltsverzeichnis

	Seite
Inhaltsverzeichnis	2
Vorwort	4
Danksagungen	5
1. Historischer Hintergrund des Williams-Beuren-Syndroms	6
2. Chromosomenaberrationen	8
2.1 Numerische Chromosomenaberrationen	8
2.2 Strukturelle Chromosomenaberrationen	9
2.2.1 Duplikationen	9
2.2.2 Deletionen	10
2.2.3 Inversionen	10
2.2.4 Transpositionen	11
3. Diagnosemethoden des Williams-Beuren-Syndroms	11
3.1 Genetische Diagnostik	11
3.1.1 Der FISH-Test	12
3.2 Klinische Diagnostik	13
4. Kardiovaskuläre Merkmale des Williams-Beuren-Syndroms	15
4.1 Supraaortale Aortenstenose (SVAS)	15
4.2 Pulmonalstenosen	17
4.3 Periphere Pulmonalstenosen (PPS)	18
4.4 Weitere Herzfehler	19
4.5 Bluthochdruck	19
5. Körperliche Merkmale des Williams-Beuren-Syndroms	20
5.1 Kopf und Hals	20
5.1.1 Zähne	21
6. Williams-Beuren-Syndrom und Hirnfunktionen	22
6.1 Die Sprache und deren frühe Entwicklung	22
6.2 Der spätere Spracherwerb	23
6.3 Sprachtherapie beim Williams-Beuren-Syndrom	23
6.4 Geistige Entwicklung	24

7. Das Leben einer Williams-Beuren-Syndrom-Patientin	25
7.1 Schwangerschaft und Geburt	25
7.2 Die ersten Lebensjahre von Lucia	26
7.3 Die weitere Entwicklung von Lucia	26
7.4 Schule und Arbeitsalltag von Lucia	26
7.5 Das Alltagsleben von Lucia	27
7.6 Weitere Fallbeispiele von Williams-Beuren-Syndrom-Patienten	28
7.6.1. Auswertung der Umfrage	29
Zusammenfassung	34
Abbildungsverzeichnis	35
Quellenverzeichnis	36
Anhang	38

Vorwort

Sie hört gerne Musik, tanzt gerne, spielt selbst Blockflöte und liebt es, unter Leuten zu sein. Sie interessiert sich für zoologische und botanische Themen und verfolgt aufmerksam jede Universum-Sendung. Sie ist ein Volksmusik-Fan, kennt jeden Interpreten und verpasst keine Musiksending im Fernsehen. In den Ferien fährt sie öfters mit ihren Arbeitskollegen auf Urlaub. Rechnen und der Umgang mit Geld fallen ihr schwer. Sie ist sehr tierlieb und liebt es, im Winter mit den Vögeln und im Sommer mit dem Igel zu reden. Sie lacht sehr viel und liebt es, wenn man ihr zuhört und sie von ihrer Arbeit oder ihrem neuen Freund erzählen kann. Sie ist stets gut gelaunt, offen und gesprächig, zieht sich aber auch gerne in ihr Zimmer zurück, genießt es, alleine zu sein und findet ihre Entspannung vor dem Fernseher oder dem Radio.

Meine Schwester ist jetzt 21 Jahre alt. Seit sie 5 ½ Jahre alt ist, wissen wir, dass sie am Williams-Beuren-Syndrom erkrankt ist.

Betroffen sind in Deutschland bei rund 82,3 Millionen Einwohnern etwa 4200 Personen (Inzidenz 1:20 000). In Österreich gibt es bei 8,1 Mill. Einwohnern in etwa 400 Williams-Beuren-Syndrom-Patienten (Inzidenz 1: 20 000). Durch die hohe Grauziffer kann die Häufigkeit je nach Region und Land zwischen 1: 20 000 und 1: 50 000 liegen.

Die familiäre Bindung zu meiner Schwester und ihrer Behinderung, mit welcher ich ganz selbstverständlich umgehe, von der ich aber doch bis vor kurzem wenig Spezifisches wusste, war sicherlich der ausschlaggebende emotionale Beweggrund für meine Fachbereichsarbeit.

Zudem hatte ich das Glück, mehrere Eltern von Williams-Beuren-Syndrom-Patienten über das Internet oder durch meine eigenen Eltern kennenzulernen. Der Erfahrungsaustausch mit den kennengelernten Eltern und Betroffenen hat mir gezeigt, wie ähnlich sich die Kinder in den einzelnen Entwicklungsphasen sind, auch wenn der Grad der Behinderung in dem einen oder anderen Bereich stark variieren kann.

Bei der ersten Recherche kam ich schnell zu dem Schluss, dass es noch wenig Literatur zum Thema Williams-Beuren-Syndrom in deutscher Sprache gibt und es schwer war an solche heranzukommen. Der Großteil der Artikel und Texte war, in englischer Sprache gehalten und ich musste diese meist mühsam mit Briefen an die einzelnen Doktoren organisieren oder über das Internet bestellen.

Trotzdem wollte ich kein anderes Thema wählen ...

Danksagungen

Diese Arbeit wäre ohne die Hilfe vieler Menschen nicht möglich gewesen. Primär möchte ich meinem Betreuungslehrer Prof. Werner Märk danken, der mich durch konstruktive Kritik immerzu ermuntert hat, meine Arbeit zu verbessern und präziser zu formulieren. Ich bin ihm auch sehr dankbar dafür, dass er viel Zeit in die Besprechungen und die Korrektur der einzelnen Kapitel investiert hat. Ebenfalls möchte ich meinen Eltern dafür danken, dass sie eine so große Bereitschaft zeigten, so offen über die Behinderung meiner Schwester zu reden.

Ein besonderer Dank gilt auch den Ärzten und Professoren, im speziellen Dr. Christian Mann (Facharzt für Kinder- und Jugendheilkunde am Kantonsspital Chur/ CH), Prof. Dr. Rainer Pankau (Chefarzt der Kinderklinik Kreiskrankenhaus Prignitz/ D), Prof. Dr. med. Armin Wessel (Pädiatrische Kardiologie & Intensivmedizin an der Kinderklinik Hannover/ D), Prof. Dr. Helga Rehder (Direktorin des Instituts für Klinische Genetik an der Philipps-Universität Marburg/ D), Dr. Michael Griss (Rankweil/ A) und Dr. Michael Fritz (Oberarzt für pädiatrische Kardiologie am Landeskrankenhaus Feldkirch/ A) für den wissenschaftlichen Beirat, die Bereitstellung von Publikationen und Unterlagen bezüglich des Williams-Beuren-Syndroms sowie die Unterstützung bei medizinischen Fragen.

Weiters möchte ich mich bei Horst Romm, dem Leiter der Regionalgruppe Bayern-Süd und der Fam. Petzl für die freundliche Unterstützung bei der Suche nach Publikationen und Kontaktadressen danken. Ein herzliches Danke auch an Sabine Gerlicher, die mir ihre Magisterarbeit zur Verfügung gestellt hat.

Ein großes Dankeschön gilt auch allen Eltern die mir bei meiner Umfrage mitgemacht haben und mir von ihren Erlebnissen mit ihren Williams-Beuren-Syndrom-Kindern berichtet haben.

1. Historischer Hintergrund des Williams-Beuren-Syndroms

„Williams-Beuren-Syndrom-Patienten besitzen große Stärken beim Merken und Wiedererkennen von Personen am Gesicht, generell sind sie sehr einfühlsam, gesprächsfreudig und sehr freundlich.“¹ Sie besitzen teilweise erstaunliche musikalische Fähigkeiten, manchmal auch ein absolutes Gehör, obwohl sie nicht vermögen, Noten zu lesen. In der OMIM- Datenbank (siehe S. 13) wird von Cocktail-Party-Benehmen gesprochen, einer typischen Erscheinung des Williams-Beuren-Syndroms. Gemeint ist damit das Verhalten, das Leute auf einer Party an den Tag legen: sie besitzen eine übertriebene Freundlichkeit, die bis zur Distanzlosigkeit führen kann.² Ähnlich verhält es sich bei Williams-Beuren-Syndrom- Patienten. Sie haben oft keine Scheu, fremde Leute anzusprechen und mit ihnen zu reden (niedrige Hemmschwelle).

Für gewöhnlich sind Williams-Beuren-Syndrom-Patienten schlecht im Lesen, Schreiben und Rechnen. Zudem fällt es ihnen schwer Bilder abzuzeichnen, was vielfach auf die schlechte visuelle Verarbeitung zurück zu führen ist. Sie besitzen zum Teil ein schlechtes Langzeitgedächtnis, ebenfalls fällt es ihnen schwer, Sachen aus dem Gedächtnis zu zeichnen.³

„Erste authentische Berichte über das Syndrom kamen aus England und der Schweiz. Fanconi et al. beobachteten im Jahr 1952 erstmals gehäuft die Kombination von chronischer Hyperkalzämie, kleiner Statur, Nierenschäden und angeborener Fehlbildungen bei einigen Patienten.“⁴ Sie führten dies auf die exzessive

¹ Lenhoff, H.: Williams-Beuren-Syndrom und Hirnfunktionen. In: Spektrum der Wissenschaft (1998) 2, S. 62- 68, hier S. 62.

² Mann, Ch.: Symptomentrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61 S. 637-643, hier S. 641.

³ Lenhoff (wie Anm. 1); S. 66

⁴ Zellweger, H: Williams Syndrome. In: Pädiatrische Grenzgebiete 25 (1986) 4 , S. 329-335, hier S.331.

Verabreichung von Vitamin D während der Schwangerschaft und nach der Geburt zurück. Doch auch nachdem die Dosen verringert wurden, blieb die Zahl der Betroffenen gleich hoch.⁵

Im Jahr 1961 berichtete der neuseeländische Kardiologe Dr. J.C.P. Williams über vier Kinder, bei denen er einen angeborenen Herzfehler, eine sogenannte supraaortale Aortenstenose, diagnostizierte. Diese Kinder zeichneten sich durch charakteristische Gesichtszüge und geistige Retardierung aus. Er beobachtete auch, dass die Patienten sehr gesprächig und extrovertiert waren.⁶

Unabhängig von Williams stellte 1962 der deutsche Herzspezialist Professor Alois J. Beuren an der Universität Göttingen bei drei seiner Patienten die von Williams beschriebenen Symptome fest, fügte aber in einer Beschreibung dieses Syndroms noch weitere phänotypische Merkmale, wie auffällige Zahnanomalien und eine Pulmonalstenose (=Lungenarterienverengung), hinzu.⁷

Ab 1990 legte man dem in Fachkreisen mittlerweile bekannten Syndrom genetische Ursachen zugrunde. Ein erster Durchbruch in der genetischen Diagnosestellung und somit auch in der Ursachenforschung des Williams-Beuren Syndrom lieferte 1993 Ewart von der Universität Utah, der die Ursache des Williams-Beuren-Syndroms auf dem langen Arm des siebten Chromosoms lokalisieren konnte.⁸ Während Linhoff im Jahr 1998 noch von 15 (und mehr) betroffenen Genen ausging⁹, sprach Cairo im Jahr 2001 bereits von 19 (und mehr) betroffenen Genen.¹⁰

⁵ Zellweger (wie Anm. 4); S. 331-332

⁶ J.C.P. Williams <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/56.html> - Fassung vom 1.1.2004.

⁷ Jones, K: Williams Syndrome: An Historical Perspective of Its Evolution, Natural History, and Etiology In: American Journal of Medical Genetics Supplement (1990) 6, S. 89-96, hier S. 91.

⁸ Karmiloff, A.: Language and Williams Syndrome: How intact is „intact“? http://www.ich.ucl.ac.uk/ich/html/academicunits/neurocog_dev/aks/Intact.pdf - Fassung vom 1.1.2004.

⁹ Lenhoff (wie Anm. 1), S. 64

¹⁰ Cairo S. : WBSR14, a gene mapping to the Williams-Beuren syndrome deleted region, is a new member of the MIX transcription factor network. Human Molecular Genetics 10 (2001): S. 617-627. zitiert nach: Mann, Ch.: Symptomentrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61 S. 637-643, hier S. 637

Synonyme für das Williams-Beuren-Syndrom sind Beuren-Syndrom, Williams-Syndrom und idiopathische Hyperkalzämie mit Übergängen zu Vitamin D-Intoxikation im Fetal- oder frühen Säuglingsalter (infantile Hyperkalzämie).¹¹ In den USA wird vor allem der Begriff „Williams Syndrome“ (Abk.: WS) benutzt, während im deutschen Sprachraum vor allem „Williams-Beuren-Syndrom“ (Abk.: WBS) und in England „infantile hypercalcemia“ verwendet wird.

2. Chromosomenaberrationen

„Während der Meiose (= Reduktionsteilung, Geschlechtszellenbildung) kommt es nicht nur zu einer Verminderung des diploiden Chromosomensatzes (46 Stk.) auf einen haploiden (23.Stk), sondern auch zu einer Neukombination des genetischen Materials. (...) Fehler während dieses Vorgangs können Konstellationen entstehen lassen, die zu teils schweren Entwicklungsstörungen führen können. Auf ungefähr 200 ausgetragene Schwangerschaften kommt eine mit Chromosomenaberration.“¹²

Grundsätzlich unterscheidet man bei Chromosomenaberrationen zwischen numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen.

2.1 Numerische Chromosomenaberration

Als numerische Chromosomenaberration wird eine Verminderung oder Erhöhung der Chromosomenzahl bezeichnet. Die Wahrscheinlichkeit solcher Chromosomenfehlverteilungen steigt mit dem zunehmenden Alter der Mutter. Es wird zwischen Monosomien und Trisomien unterschieden:

„Monosomie ist das nur einfache Vorliegen eines bestimmten Chromosoms im (sonst) diploiden Chromosomensatz.“ Abgesehen von den Verlusten von Geschlechtschromosomen (Bsp. Ullrich-Turner Syndrom - Fehlen des X-Chromosoms) führt jeder Verlust eines Chromosoms zum Fruchttod.¹³

¹¹ Zellweger (wie Anm. 4) hier S. 329.

¹² Schäffler, A.: Biologie, Anatomie, Physiologie. Kompaktes Lehrbuch für die Pflegeberufe. 4. überarb. Aufl. München 2000, S.50.

¹³ Hildebrandt, H. (u.a): Psyhyrembel . Medizinisches Wörterbuch. Sonderausgabe 257. Auflage. Berlin, 1993, S.989.

Trisomie ist eine Genommutation, bei der neben dem normalen diploiden Chromosomensatz ein oder mehrere Chromosomen dreifach vorhanden sind (Bsp. Trisomie 21). „Auch hier stirbt die Frucht in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle ab, wenn Autosomen [(= nicht an der Geschlechtsbildung beteiligte Chromosomen)] betroffen sind.“¹⁴

2.2. Strukturelle Chromosomenaberrationen

„Es handelt sich hierbei stets um Abweichungen, die durch – meist mehrere - Brüche in Chromosomen verursacht werden. Solche Brüche können wieder verheilen, und die strukturelle Integrität des Chromosoms kann wiederhergestellt werden. (...) Falsche Verheilungen von Chromosomen haben eine Veränderung der Anordnung der Gene im Genom [(= Gesamtheit der Gene eines Individuums)] zur Folge.“¹⁵

Die verschiedenen Möglichkeiten, die sich hierbei ergeben sind:

- Duplikationen
- Deletionen
- Inversionen und
- Transpositionen

2.2.1 Duplikationen

Bei einer Duplikation handelt es sich um die „Verdoppelung eines Chromosomenabschnittes infolge irregulären Crossing-overs (=Austausch von Chromosomenabschnitten) zwischen zwei homologen (=sich entsprechenden, gleichen) Chromosomen an einer nicht homologen Stelle.“¹⁶

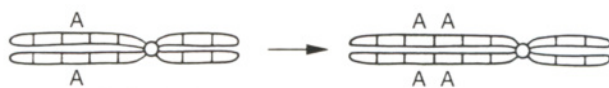


Abb.1: Duplikation

¹⁴ Schäffler (wie Anm. 12); S. 51.

¹⁵ Chromosomenmutationen. 13.6.2. Strukturelle Chromosomenaberrationen . S. 485.

¹⁶ Roche Lexikon Medizin 4.Auflage – Chromosomenduplikation
<http://www.gesundheit.de/roche/ro05000/r6050.html> - Fassung vom 28.12.2003

2.2.2 Deletionen

„Bei einer Deletion ist nach einem Chromatidenbruch ein Chromosomenstück verlorengegangen („partielle Monosomie“). Größere Deletionen führen nicht selten zum Absterben des Embryos.“¹⁷ Beim Williams Beuren Syndrom handelt es sich um eine Mikrodeletion (=Gen oder eine kleine Anzahl an Genen sind von einem Chromosom entfernt) am langen Arm des 7. Chromosoms (siehe 3.1. Seite).



Abb.2: Deletion

2.2.3 Inversionen

Bei einer Inversion handelt es sich um eine Umkehrung eines Chromosomenabschnittes um 180° mit möglichen Veränderung im Erscheinungsbild (Fehlbildungen).¹⁸ Es wird zwischen peri- und parazentrischen Inversionen (vgl. Abb. 3 und 4) unterschieden.



Abb.3 : perizentrische Inversion



Abb.4 : parazentrische Inversion

¹⁷ Schäffler (wie Anm. 12); S.51.

¹⁸ Hildebrandt (wie Anm. 13); S.734.

2.2.4 Transpositionen

Man spricht von einer Transposition, wenn es zur Umstellung von genetischem Material innerhalb eines Chromosoms oder zur Übertragung auf andere Chromosomen kommt.¹⁹

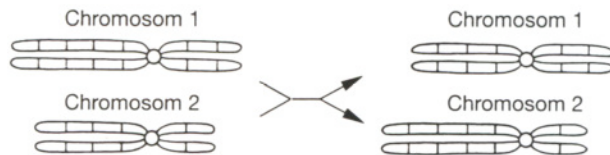


Abb.6: Transposition

3. Diagnosemethoden des Williams-Beuren-Syndroms

3.1. Genetische Diagnostik

„Beim Williams Beuren Syndrom handelt es sich um ein Contiguous-gene-deletion-Syndrom, d.h. es liegt eine Deletion (siehe: 2.2.2, S.) mehrerer nahe beieinanderliegender Gene des 7. Chromosoms vor.“²⁰ Angaben zur Länge der Deletion variieren von 0,8 Mb (Megabasen)²¹ bis zu 2,5 Mb.²² Die DNA einer einzigen Zelle besteht aus drei Milliarden Basen. Unter einer Megabase (1 Mb) versteht man eine Million Basen.²³

Diese Deletion umfasst mehr als 19 Gene. Unter den verloren gegangenen Genen befindet sich Elastin, das Gen für Bindegewebsproteine.²⁴ „Neben dem Elastin-Gen

¹⁹ Hildebrandt (wie Anm. 13); S. 1558.

²⁰ Mann (wie Anm. 2); S. 637.

²¹ Frangiskakis JM, et al. : LIM-kinase 1 hemizygotie implicated in impaired visuospatial constructive cognition. Cell (1996) 86, S. 59-69 zitiert nach: Mann, Ch.: Symptomentrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61 S. 637-643, hier S. 637

²² Urban, Z. et al. : 7q11.23 deletions in Williams syndrome arise as a consequence of unequal meiotic crossover. In: American Journal of Human Genetics (1996) 59, S. 958-962, hier S. 958 zitiert nach: Mann, Ch.: Symptomentrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61 S. 637-643, hier S. 637

²³ Dokumentation der LAGH-Fachtagung Europäische Bioethik-Konvention - und was dann?
<http://www.lagh-bayern.de/ftag98.htm#Molekulargenetik> - Fassung vom 3.1.2004

²⁴ Lenhoff (wie Anm. 1); S. 64.

sind es auch das Gen der LIM-Kinase [LIM- Kinase 1], die wichtige Signale bei der Gehirnentwicklung übermittelt, und Gene, die im Netzwerk der Transkriptionsfaktoren eine große Rolle spielen“, die betroffen sind.²⁵

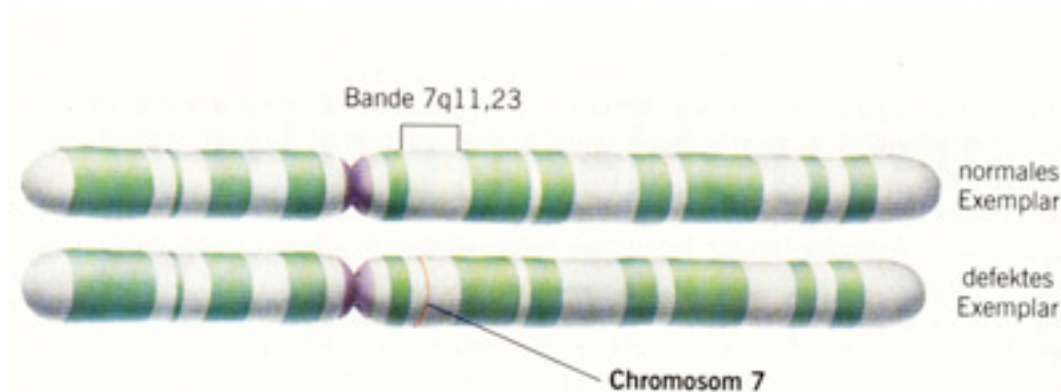


Abb. 7: Chromosom Nr. 7

3.1.1. Der FISH – Test

Der am häufigsten durchgeführte und verlässlichste Test zur Diagnose des Williams-Beuren-Syndroms ist der Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierungstest (FISH – Test).

„Man nutzt den Umstand, dass das Elastin-Gen nicht mehr vorhanden ist, und markiert dazu die charakteristische Region der beiden 7. Chromosomen einer diploiden Körperzelle mit einem grünen und das Elastin-Gen mit einem roten Fluoreszenzfarbstoff.“ Die Zellen eines Gesunden (allg. blau markiert) tragen dann zwei grüne und zwei rote Signale (Abb. 8). „Bei Williams-Beuren Patienten zeigt gewöhnlich nur eines der beiden grün markierten Chromosomen auch ein rotes Signal [(Abb. 9)].“²⁶ Der Test ist jedoch noch keine eindeutige Diagnose, eine endgültige Entscheidung wird erst durch eine klinische Diagnose möglich.

²⁵ Mann (wie Anm. 2); S. 637.

²⁶ Lenhoff (wie Anm. 1); S. 44.

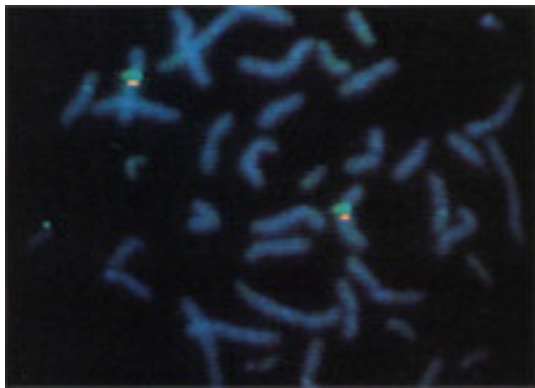


Abb. 8: normale Zelle (gesunder Mensch)

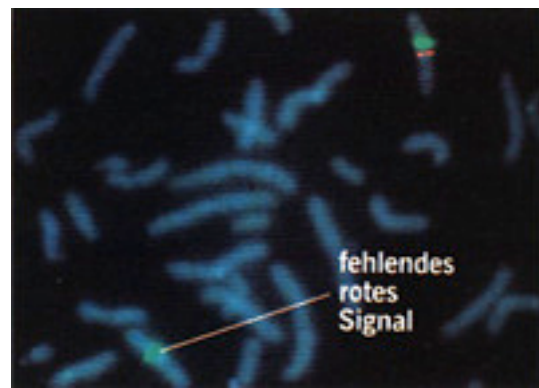


Abb. 9: Zelle eines WBS-Patienten

3.2 Klinische Diagnostik:

„Für die klinische Diagnose des Williams-Beuren-Syndroms wurde eine große Zahl konstituierender Anomalien [(= Fehlbildungen, Abnormitäten)] beschrieben, die in Verbindung mit der variablen Expressivität im Phänotyp die Diagnosestellung kompliziert. In der Datenbank OMIM (Online Mendelian Inheritance in Men) sind 51 Symptome angeführt.“²⁷

<p>Kardiovaskulär Supravalvuläre Aortenstenose Valvuläre Aortenstenose Bikuspidale Aortenklappe Mitralklappenprolaps Mitralsuffizienz Koronararterienstenose Pulmonalklappenstenose Vorhofseptumdefekt Ventrikelseptumdefekt Periphere Pulmonalstenose Nierenarterienstenose</p>	<p>Neurologisch Entwicklungsrückstand (Intelligenzquotient durchschnittlich 56) Relativ gut entwickelte sprachliche Fähigkeiten Schlechte visuell-motorische Leistungsfähigkeit Hyperaktivität Schallüberempfindlichkeit Cocktail-Party-Benehmen</p>	<p>Stimme Raue, blecherne oder heisere Stimme Stimmbandlähmung</p>
<p>Kopf und Hals Mediale Augenbrauenverdickung Flaches Mittelgesicht Periorbitale Gewebefülle (=»geschwollene« Augen) Epikanthus Langes Philtrum Dicke Lippen Iris stellata Eingesunkene Nasenwurzel Antevertierte Nasenöffnungen Fehlende Zahnanlagen Mikrodontie (=»Mäusezähne«)</p>	<p>Wachstum Kleinwuchs Intrauteriner Minderwuchs</p>	<p>Knochen und Gelenke Trichterbrust Hallux valgus Eingeschränkter Bewegungsumfang der Gelenke Kyphoskoliose</p>
	<p>Nieren und Geschlechtsorgane Rezidivierende Harnwegsinfekte Urethralstenose Blasendivertikel Vesikoureteraler Reflux Nierenhypoplasie Einzelniere Beckenniere Nephrokalzinose Niereninsuffizienz</p>	<p>Nägel Hypoplastische Nägel</p>
		<p>Gastrointestinal Chronische Obstipation Divertikulose</p>
		<p>Abdomen Inguinalhernie</p>
		<p>Labor Hyperkalzämie</p>
		<p>Sonstiges Hypertonie</p>

Abb. 10: Die Symptome des Williams-Beuren-Syndroms in der Datenbank OMIM

²⁷ Mann (wie Anm. 2); S. 637 – 638.

Das Erscheinungsbild von Williams-Beuren-Syndrom-Patienten kann sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Daher trifft man nicht bei jedem Patienten auf alle in dieser Tabelle angeführten Einzelsymptome. Die häufigsten werden im Laufe der Arbeit noch genauer behandelt.

Im Laufe der Erforschung des Williams-Beuren-Syndroms wurde versucht die am häufigsten auftretenden Symptome für eine relativ vereinfachte Diagnosestellung zusammenzufassen.

„Der Diagnosescore [(=Zusammenfassung verschiedener symptom-bestimmender Merkmale zur Diagnosestellung)] von Lowery et al. [aus dem Jahr 1995] berücksichtigte 7 Symptome:

- Elfengesicht
- mentale Retardierung
- Entwicklungsrückstand
- supralvalvuläre Aortenstenose (siehe 4.1; S.15 ff.)
- andere angeborene Herzfehler
- Inguinalhernien (= Leistenbrüche)
- Hyperkalzämie“²⁸

Mann untersuchte sieben Williams-Beuren-Syndrom-Patienten mit positivem FISH-Test auf zehn verschiedene Symptome des Williams-Beuren-Syndroms.

„Für das rasche Erkennen des Williams-Beuren-Syndroms [schlägt er] aufgrund [der] Studienergebnisse (...) [folgende drei Merkmale] als Diagnoseinstrument vor:

- Lippe
- Stimme
- Freundlichkeit

²⁸ Lowery MC, et al. Strong correlation of elastin deletions, detected by FISH, with Williams syndrome: evaluation of 235 patients. American Journal of Human Genetics (1995) 57, S. 49. zitiert nach: Mann, Ch.: Symptomtrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61 S. 637-643, hier S. 641.

oder besser

- dicke Lippen
- raue Stimme
- „Überfreundlichkeit“²⁹

Dies ermöglichen eine relativ gute Diagnosestellung anhand des Ersteindrucks.

4. Kardiovaskuläre Merkmale des Williams-Beuren-Syndroms

Im folgenden Abschnitt der Arbeit soll eine Übersicht über die Art und Häufigkeit der Herzfehler sowie die Besonderheiten des Blutdruckverhaltens bei Patienten mit dem Williams-Beuren-Syndrom gegeben werden.

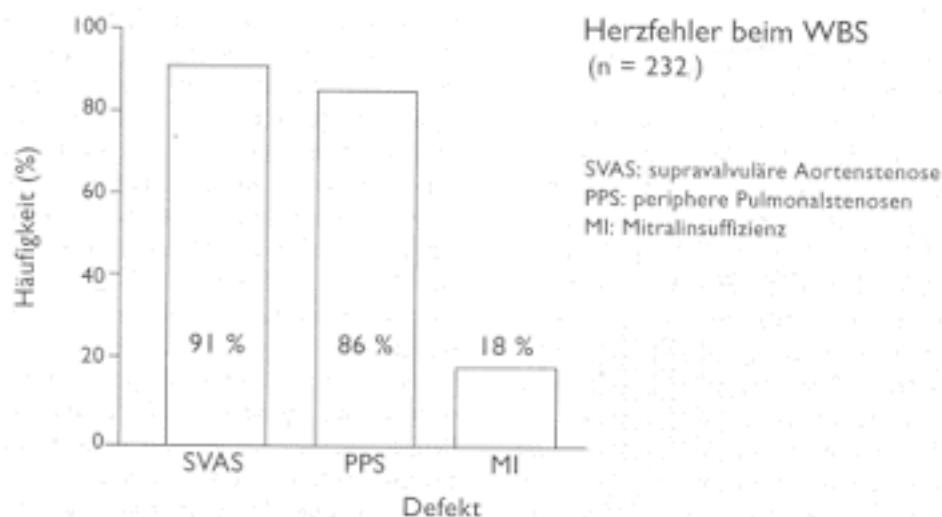


Abb. 11: Statistik bzgl. Herzfehlern beim Williams-Beuren-Syndrom

4.1. Supravalvuläre Aortenstenose (SVAS)

„Als SVAS wird eine Einengung der Aorta bezeichnet, die unmittelbar stromabwärts der Aortenklappe gelegen ist (Abb. 11). Sie ist für das Syndrom typisch und kommt bei 91% (von 232 untersuchten) Patienten als [von den Patienten beschriebene] Enge (sanduhrförmige SVAS) (...) mit mehr oder weniger langstreckiger Einengung der Aorta (...) vor.“³⁰

²⁹ Mann (wie Anm. 2), S. 641-642.

³⁰ Wessel, A.: Das Williams-Beuren Syndrom; E-Mail vom 27.7.2003, Absender: Dr. Armin Wessel – Empfänger: Michael Sandholzer

Ein Herzgeräusch, das auch über den Halsschlagadern zu hören ist, weist auf eine SVAS hin. Die Enge lässt sich in der Regel mittels einer Echokardiographie (UKG) feststellen. Um den Schweregrad der SVAS herauszufinden, bedarf es jedoch einer invasiven Druckmessung (= Herzkatheteruntersuchung).³¹

„Der natürliche Verlauf des Schweregrades der SVAS zeigt eine uneinheitliche Entwicklung: Sofern der Druckgradient an der SVAS bei Kindern unter 5 Jahren bis zu ca. 20 mm Hg beträgt, nimmt er (...) während des Wachstums in der Regel nicht zu. Übersteigt der Gradient an der SVAS im Kleinkindesalter aber bereits 20 mm Hg, so ist bei der Mehrzahl der Kinder mit einer Zunahme der Stenosierung zu rechnen.“³² Daraus ergibt sich folgendes: Der Schweregrad supralvalvulärer Stenosen, die im Kleinkindesalter leichtgradig sind, bleibt mehrheitlich unverändert; der Schweregrad der SVAS nimmt aber zu, wenn im Kleinkindesalter bereits Stenosen mit Gradienten >20 mm Hg vorliegen. Beim Großteil dieser Kinder ist die operative Erweiterung der Enge meist unumgänglich. Für die Operation der SVAS stehen verschiedene Techniken zur Verfügung.^{33,34} Häufig lässt sich der Druckgradient der Patienten signifikant und anhaltend senken.³⁵

³¹ Gespräch mit Dr. Christan Mann durch den Verfasser. Rankweil im Juli 2003

³² Wessel, A.: Die Morphologie der abdominalen Aorta: <http://www.wbs-bayern.de/lit/idhk.htm>
Fassung vom 13.12.2003

³³ Wessel, A.: Three decades of follow-up of aortic and pulmonary vascular lesions in the Williams-Beuren syndrome. American Journal of Medical Genetics, (1994) 52, S. 297-301. zitiert nach: OMIM-Entry # 194050 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-ost/Omim/dispim?194050> in der Fassung vom 7.12.2003

³⁴ OMIM-Entry # 194050 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-ost/Omim/dispim?194050> in der Fassung vom 7.12.2003

³⁵ Van Son, Jacques A. M. : Supralvalvular aortic stenosis. Long-term results of surgical treatment. In: The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery (Januar 1994), S.103-115, hier S.103.

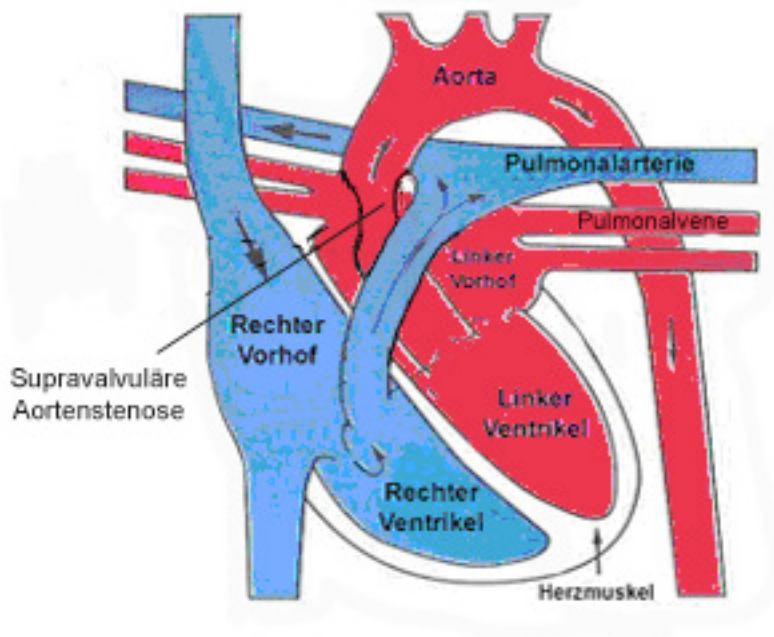


Abb. 12: Supravalvuläre Aortenstenose

4.2 Pulmonalstenosen

„ [Eine] Pulmonalstenose ist eine Verengung der Pulmonalklappe, der Herzklappe, durch die das Blut von der rechten Herzkammer in Richtung Lunge fließt. Eine Pulmonalstenose ist ein meist angeborener Herzfehler. Sie tritt entweder allein oder in Kombination mit anderen Herzfehlern auf.“³⁶

Beim Williams-Beuren-Syndrom kommen Pulmonalstenosen unterschiedlichster Form und Lokalisation vor. Zur Diagnose wird ein UKG (=Echokardiographie) oder eine Röntgenuntersuchung gemacht. Wie auch bei einer SVAS bedarf es einer Herzkatheteruntersuchung, um den Schweregrad der Stenose(n) abschätzen zu können.³⁷

³⁶ Kardiologisches Informationsforum - Pulmonalstenose:
<http://www.cardiologe.de/patient/kindercardiol/pulmonalstenose.html> in der Fassung vom 13.12.2003

³⁷ Wessel (wie Anm. 32); Fassung vom 13.12.2003

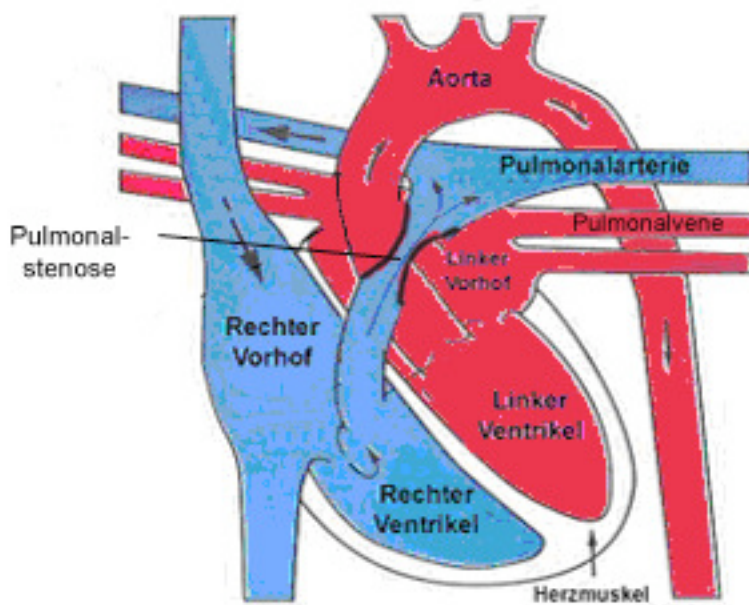


Abb. 13: Pulmonalstenose

4.3 Periphere Pulmonalstenosen (PPS)

Periphere Pulmonalstenosen sind mehrfache Verengungen der Pulmonalarterien und kommen bei ca. 86 % der Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom im Lungenkreislauf vor.

Bei 8% der Patienten kommt es zu einer hochgradigen Hypoplasie (= angeborene oder anlagebedingte Unterentwicklung eines Organismus bzw. Systems³⁸) des Pulmonalarteriensystems. Dabei sind die Arterien und anschließend die peripheren Äste mit zahlreichen Stenosen durchwachsen und weisen einen sehr geringen Durchmesser auf. „Aufgrund der zahlreichen (...) Verengungen der Pulmonalarterien nimmt der Widerstand der Lungenstrombahn zu, und der rechtsventrikuläre Druck [(= Druck in der rechten Herzkammer)] steigt an. (...) Während der Wachstumsperiode nimmt der Schweregrad der Pulmonalstenosen und Hypoplasien ab.“ Meist bilden sich die Hypoplasien und die schweren Pulmonalstenosen nahezu komplett zurück. Eine Operation ist dann nicht nötig.³⁹

³⁸ Roche Lexikon Medizin 4.Auflage – Hypoplasie
<http://195.227.130.172/htdocs/roche/ro15000/r17380.html> Fassung vom 14.12.2003

³⁹ Wessel, A.: Das Williams Beuren Syndrom. IDKH Schriftenreihe Nr. 51 (2002), hier S.1123.

4.4 Weitere Herzfehler

Neben SVAS und PPS kommen noch andere Stenosen und Herzfehler vor. Diese sind jedoch nicht so weit verbreitet.

Unter anderem wäre die Mitralinsuffizienz (= Herzklappenfehler mit Schlussunfähigkeit der Herzklappen zwischen dem linken Vorhof und dem Ventrikel durch narbige Schrumpfung ⁴⁰), die bei 18% der Williams-Beuren-Syndrom-Patienten auftritt, und Koronarterienanomalien zu nennen. ⁴¹

4.5 Bluthochdruck

Bei ca. 40% der Patienten aller Altersgruppen mit liegt eine arterielle Hypertension vor, „deren Häufigkeit damit 4-8 mal (altersabhängig) höher ist“⁴² als bei der übrigen Bevölkerung. Regelmäßige Blutdruckkontrollen sollten daher bei jedem Williams-Beuren-Kind erfolgen. Um der Hypertension entgegenzuwirken werden WBS-Patienten oft mit Betablockern (= blutdrucksenkenden Mitteln) behandelt. ⁴³

⁴⁰ Hildebrandt (wie Anm. 13); S.982.

⁴¹ Wessel (wie Anm. 30)

⁴² Wessel (wie Anm. 33)

⁴³ Krankheitsbild , Körperliche Auffälligkeiten der WBS-Patienten: <http://www.corein-essen.de/wbs/Krankheit2.htm> Fassung vom 14.12.2003

5. Körperliche Merkmale des Williams-Beuren-Syndroms

Das charakteristische Erscheinungsbild von Williams-Beuren-Syndrom-Patienten kann sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Daher trifft man nicht bei jedem Patienten auf alle in der OMIM-Datenbank (siehe S. 13) aufgelisteten Einzelsymptome.

5.1. Kopf und Hals:

Die diagnostisch wichtigsten und hervorstechendsten Merkmale sind die typischen Gesichtsmorphien, die sogenannten „Elfen- bzw. Koboldsgesichter“. Williams-Beuren-Syndrom-Patienten besitzen von Geburt an viele kennzeichnende Züge wie ein längliches Gesicht, eine verdickte Unterlippe mit evertierter (= nach außen gerichteter) Schleimhaut, eine kugelige Nasenspitze mit eingesunkener Nasenwurzel, nach vorne gerichtete Nasenlöcher und im Kindesalter meist volle Wangen. Außerdem können die Williams-Beuren-Syndrom-Patienten ein flaches Mittelgesicht, periorbitale Gewebefülle (= geschwollene Augen), ein langes Philtrum (=die Rinne in der Mitte der Oberlippe, unterhalb der Nasenscheidewand gelegen⁴⁴) sowie eine sichelförmige Hautfalte am inneren oder äußeren Augenwinkel vor den Lidern (vgl. Mongolenfalte⁴⁵) verfügen.⁴⁶



Abb. 14: Lucia, 1 Jahr



Abb. 15: Lucia, 3 Jahre

⁴⁴ Tutsch, D. : Taschenlexikon der Medizin. 3., neubearbeitete und erweiterte Aufl. München, (1981) S.430.

⁴⁵ ebd. S. 143.

⁴⁶ OMIM-Entry # 194050 (wie Anm. 34)

5.5.1. Zähne:

Williams-Beuren-Syndrom-Patienten haben sehr markante Lippen und ein auffälliges Gebiss. Sie besitzen eine verdickte Unterlippe mit nach außen gerichteter Schleimhaut. Der Mund ist meist geöffnet (siehe Abb. 15).

Sie besitzen ein breites Oberkiefer und leiden an Mikrodontie (= Mäusezähne, kleine Zähne), teilweise Hypodontie (= einige Zähne fehlen ⁴⁷) und vermindertem Zahnschmelz. Durch den verminderten Zahnschmelz haben Williams-Beuren-Syndrom-Patienten ein größeres Risiko an Karies zu erkranken. Um dem entgegenzuwirken sollte der Zahnarzt öfters besucht werden und zu Hause auf eine gute Zahnpflege geachtet werden. Die Zähne haben kleine, dünne Wurzeln und fallen daher häufig früh aus. ⁴⁸



Abb. 16: Mikrodontie



Abb. 17: Mikrodontie bzw. Hypodontie

⁴⁷ Hildebrandt (wie Anm. 13); S.75

⁴⁸ Dental Questions (aus dem Englischen übernommen): <http://www.wsf.org/medical/dental.htm> - Fassung vom 1.2.2004

6. Williams-Beuren-Syndrom und Hirnfunktionen

6.1. Die Sprache und deren frühe Entwicklung

Die Sprache bei Williams-Beuren-Syndrom Patienten ist nicht in dem Maße beeinträchtigt, wie sie es bei anderen Syndromen (Bsp. Down-Syndrom) ist. Die Patienten besitzen eine relativ große Sprachfähigkeit, oft verfügen sie über ein erstaunliches Fachvokabular.

Der Großteil stammt der Studien zur Sprachentwicklung beim Williams-Beuren-Syndrom aus dem englischsprachigen Raum. Im deutschen Sprachraum haben sich bisher vor allem Pankau und Gosch mit diesem Thema auseinandergesetzt.

Inwiefern sich die Sprachentwicklung im Englischen von der im Deutschen unterscheidet ist noch nicht geklärt.⁴⁹

Im Unterschied zu anderen Kindern, die ihre ersten Wörter mit etwa 1 ½ Jahren sprechen, beginnen Williams-Beuren-Syndrom Kindern erst im zweiten oder dritten Lebensjahr zu sprechen. Die Äußerungen der Kinder können anfänglich aber meist „nur von Eltern und Bezugspersonen interpretiert werden“, da vor allem im Englischen häufig eine Aussprachestörung vorliegt.⁵⁰ Pankau und Gosch heben „die bessere Aussprachefähigkeit [im Deutschen] im Vergleich zu Gleichaltrigen (3-5 Jahre) hervor“, was auf die gute Sprachförderung schon im frühen Kindesalter zurückzuführen sei.⁵¹

Der Wortschatz entwickelt sich ebenfalls langsamer. Es wird vermutet, dass der langsame Fortschritt beim Spracherwerb mit einem möglichen Defizit des Langzeitgedächtnisses und mit der geringen Speicherkapazität zusammenhängt. Die Wörter werden von den Williams-Beuren-Syndrom-Patienten schlichtweg vergessen.

⁴⁹ Siegmüller, J.: Sprachtherapie bei Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom (WBS) <http://www.w-b-s.de/wbs32.html> - in der Fassung vom 11.1.2004

⁵⁰ Thal, D. : Language and cognition in two children with Williams syndrome. Journal of Speech and Hearing Research (1989) 32, S. 489-500.

⁵¹ Pankau, R.: Entwicklungsdiagnostische Ergebnisse bei Kindern mit Williams- Beuren-Syndrom. Kindheit und Entwicklung (1995)4, S. 143-148.

Ein weiteres Merkmal der frühen Sprachentwicklung bei Williams-Beuren-Syndrom-Patienten ist die Wiederholung von Äußerungen der Gesprächspartner der Kinder (Echolalie).⁵²

6.2 Der spätere Spracherwerb

Normalerweise holen die Williams-Beuren-Syndrom-Kinder die beobachteten Rückstände (Echolalie, Ausspracheschwierigkeiten etc.) zwischen dem sechsten und neunten Lebensjahr weitgehend auf.⁵³ Karmiloff-Smith kam durch Untersuchungen an französisch sprechenden Williams-Beuren-Syndrom-Patienten zum Schluss, dass Menschen mit dem Williams-Beuren-Syndrom „ihre Muttersprache oft mit ähnlichen Strategien erwerben, (...) [wie nicht sprachbehinderte Menschen] eine Fremdsprache.“ Darüber hinaus haben Sprecher mit Williams-Beuren-Syndrom gelegentlich Schwierigkeiten bei der Wortfindung.⁵⁴

Im Allgemeinen drücken sich Williams-Beuren-Syndrom-Patienten exakt und korrekt aus. Sie verfügen oft über ausgesprochen gute Grammatikkenntnisse und teilweise über großes Fachvokabular.⁵⁵ Die anfängliche Defizite beim Sprechen sind nur durch lange Sprachtherapien wett zu machen.

6.3. Sprachtherapie beim Williams-Beuren-Syndrom

Vielfach besuchen Williams-Beuren-Syndrom-Kinder Sprachtherapien um ihre sprachliche Kompetenz zu steigern. Die Therapie sorgt dafür, die Stärken der Kinder so zu nutzen, dass die Schwächen weitestgehend minimiert werden.⁵⁶

⁵² Siegmüller, J.: Der frühe Spracherwerb (Vorschulalter) <http://www.w-b-s.de/wbs33.html> - in der Fassung vom 17.1.2004

⁵³ Mac Donald, G.W. : Williams syndrome: a neuropsychological profile. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology* 10 (1988): S. 125-131.

⁵⁴ Siegmüller (wie Anm. 49)

⁵⁵ Gosch, A. : Linguistic Abilities in Children with Williams-Beuren-Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* (1994) 52, S. 291-296

⁵⁶ Siegmüller (wie Anm. 49)

„In der Sprachtherapie können spezifische Stärken der Kinder mit dem Williams-Beuren-Syndroms gut genutzt werden:

- das ausgeprägte Neugierverhalten.
- ihre musikalischen Fähigkeiten (Rhythmusgefühl).
- die guten Fähigkeiten in der auditiven Wahrnehmung.
- die hohe Motivation zum Kontakt mit anderen Menschen“.⁵⁷

Eine Therapiesitzung sollte nicht zu lange dauern, da die Kinder anfangs nur eine kurze Aufmerksamkeitsspanne besitzen (höchstens 10 min/Einheit). Die Therapie ist abwechslungsreich, das heißt mit Spielen, Basteln etc. verknüpft. Das Lerntempo ist verlangsamt.⁵⁸

Ein besonderes Problem besteht darin, dass der Buchstabe auf Grund der Störung in der visuellen Wahrnehmung als abstraktes Zeichen betrachtet wird. Dies führt oft zu Schwierigkeiten beim Erlernen von Lesen und Schreiben.⁵⁹ Um die besten Ergebnisse zu erreichen sollte mit der Therapie so früh wie möglich angefangen werden. Dies kann bereits zu Zeiten geschehen, in denen der Wortschatz des Kindes noch nicht sehr groß ist, beziehungsweise schon in der Phase der ersten Wörter).⁶⁰

6.4. Geistige Entwicklung

„Überwiegend werden Williams-Beuren-Syndrom-Patienten als leicht bis mäßig behindert eingestuft; in Standardtests, mit denen man den IQ bestimmt, schneiden sie allgemein unter [dem] Durchschnitt ab.“⁶¹ Beim Williams-Beuren-Syndrom liegt der durchschnittliche Intelligenzquotient bei 60 (laut OMIM- Datenbank durchschnittlich 56),⁶² er variiert aber je nach Person zwischen 40 und 100, von Psychologen als schwachsinnig bis normal begabt, eingestuft.⁶³

⁵⁷ Siegmüller, J.: Fördernde Faktoren für die Therapie <http://www.w-b-s.de/wbs36.html> - in der Fassung vom 17.1.2004

⁵⁸ Gespräch mit Günther Sandholzer durch den Verfasser. Rankweil im Juli 2003

⁵⁹ Siegmüller, J.: Einschränkungende Faktoren für die Therapie <http://www.w-b-s.de/wbs37.html> - in der Fassung vom 17.1.2004

⁶⁰ Siegmüller (wie Anm. 49)

⁶¹ Linhoff (wie Anm. 1); S. 62.

⁶² OMIM-Entry #194050 (wie Anm. 34)

7. Die Lebensgeschichte einer Williams-Beuren-Syndrom-Patientin am Beispiel von Lucia

7.1 Schwangerschaft und Geburt

Lucia wurde am 28. Mai 1982, knapp 14 Tage nach dem errechneten Geburtstermin, in Feldkirch geboren. Während der Schwangerschaft gab es mehrfach Komplikationen. Bereits im Jänner 1982 musste die Mutter ins Krankenhaus eingeliefert werden. Dabei wurden Risikofaktoren wie hoher Blutdruck und eine Plazentainsuffizienz diagnostiziert.

Die Ärzte stellten damals bereits ein retardiertes Wachstum des Embryos fest. Daraufhin wurden täglich mehrmals mittels Ultraschalluntersuchungen geprüft, ob sich der Embryo bewegt.

Während der Schwangerschaft wurde die Mutter immer wieder gefragt, ob sie Kindsbewegungen verspürte, was sie bejahte. Es waren im Vergleich zu den nachfolgenden Kindern - immerhin war es die erste Schwangerschaft - sanfte Strampelbewegungen gewesen, die nicht sehr häufig auftraten..

Nach mehr oder weniger durchgehendem Krankenhausaufenthalt zwischen Jänner und Mai 1982 wurde dann zwei Mal durch eine Geburtseinleitung vorgenommen. Dabei werden durch Medikamente frühzeitig Wehen eingeleitet, und versucht eine Geburt herbeizuführen. Diese jedoch ohne Erfolg, da der Muttermund sich nicht öffnete. Auch ein Kaiserschnitt wurde in Erwägung gezogen.

Schlußendlich wurde Lucia doch auf dem normalen Wege geboren. Sie wurde sofort nach der Geburt, aus Angst vor Unterkühlung und Sauerstoffmangel, in den Brutkasten gelegt. Ihr Geburtsgewicht lag bei 2210 Gramm und sie war 46 cm lang. Zur damaligen Zeit wurde ein Kind jedoch erst mit mindestens 2500 Gramm aus dem Krankenhaus entlassen. Mitte Juni durfte die Mutter mit Lucia schließlich das Krankenhaus verlassen.

⁶³ Linhoff (wie Anm. 1); S. 66

7.2 Die ersten Lebensjahre von Lucia

Während ihres ersten Lebensjahres erlitt Lucia eine Inguinalhernie (=Leistenbruch). Dies tritt relativ häufig bei Williams-Beuren-Syndrom-Säuglingen auf. Die Stillphase endete erst nach zehn Monaten, noch weitere zehn Monate bereitete sie ihren Eltern schlaflose Nächte. Sie war immer wieder verkühlt. Lucia war immer schon sowohl bei der körperlichen als auch der geistigen Entwicklung retardiert. Zu Krabbeln begann sie mit knapp zwölf Monaten, selbstständig Laufen konnte sie mit 20 Monaten. Ihren ersten Mehrwortsatz sprach sie mit 25 Monaten.

7.3 Die weitere Entwicklung von Lucia

Mit drei Jahren besuchte sie die Frühförderung in einer Sprachheilstätte, in der sie starke Fortschritte machte. Mit sechs Jahren besuchte sie dann eine Ergotherapie die ihr nach einigen Jahren durch die Umstellung der Therapeuten nicht mehr gefiel.

Mit 5 Jahren hatte Lucia eine stärkere Verkühlung. Als sie vom behandelnden Kinderarzt untersucht wurde, stellte dieser auch Herzgeräusche fest. Sie wurde zur weiteren Untersuchung in die Universitätsklinik Innsbruck eingeliefert, wo die Ärzte dann eine supraaortale Aortenstenose feststellten. Nach weiteren Untersuchungen diagnostizierten diese auch noch mehrere, für das Williams-Beuren-Syndrom typische, Merkmale. Die Eltern hatten erst nach 5 Jahren die Gewißheit, dass ihr Kind das Williams-Beuren-Syndrom hat.

7.4 Schule und Arbeitsalltag von Lucia

Mit 6 Jahren, in den Jahren 1988/89, besuchte Lucia die Vorschule, eine Art integrative Vorstufe zur Volksschule. Später wechselte sie jedoch in das sonderpädagogische Zentrum, wo sie bis zum Jahr 1998 blieb. Später besuchte sie zwei Jahre lang eine Berufsvorschule für hauswirtschaftliche Berufe. Dort lernte sie kochen, putzen und andere wichtige Tätigkeiten für ein selbstständiges Leben. Nach Beenden dieser Schule, sie war damals 18 Jahre alt, begann sie bei der Lebenshilfe zu arbeiten. Diese Arbeit macht ihr bis heute viel Spaß, auch wenn das morgendliche Wachwerden oft eine ziemliche Qual für sie bedeutet.

Öfters ist sie mit der Lebenshilfe auf dem Wochenmarkt um die selbst hergestellten Produkte zu verkaufen. Dies bereitet ihr sehr viel Spaß, da sie dort viele Leute um sich hat. Nach dem Austritt aus der Schule mußte sie nicht mehr ganz so oft schreiben bzw. rechnen, was zu einem Abbau der Schreib- beziehungsweise Rechenfähigkeiten führte.

7.5 Das Alltagsleben von Lucia

Neben der Arbeit ist Lucia seit dem Jahr 2002 auch Mitglied der PWA, der Pfadfinder wie alle, eine Pfadfindergruppe mit behinderten und nicht-behinderten Mitgliedern. Zu ihren liebsten Beschäftigungen zählen die Musik, das Stricken bzw. Malen und die Pflege ihrer Freundschaften. Sie ist fasziniert vom Feuer, von Feuerwerken, sowie von der Feuerwehr – jedoch hat sie Angst wenn in der Nähe ein Feuerwerk stattfindet oder es einen lauten Knall gibt. Sie zieht sich dann gerne ins Haus oder in ihr Zimmer zurück. Dieses Verhalten ist laut Studien für dieses Syndrom typisch. Personen mit dem Williams-Beuren-Syndrom haben am häufigsten Phobien in Zusammenhang mit ihrer Geräuschempfindlichkeit.⁶⁴

Ebenfalls hat sie Angst vor dem Fahrradfahren, ebenfalls typisch für das Williams-Beuren-Syndrom. Die Patienten haben oft Angst vor Aktivitäten, die den Vestibularapparat (=den Gleichgewichtssinn) betreffen.

Was außerdem noch auffällt, ist die penible Genauigkeit, die Lucia an den Tag legt. Sie hat zum Beispiel beim Sortieren von Gegenständen, dem Schneiden von Zwiebeln oder auch dem Schlucken von Tabletten eine peniblen Genauigkeit. Sie arbeitet jedoch langsamer, doch um so genauer.

Ein großes Problem in ihrem Leben ist die Adipositas, die Fettleibigkeit. Obwohl sie sich gesund ernährt und nicht viel isst, leidet sie unter starkem Übergewicht. Sie hat schon bei einem Ernährungsseminar mitgemacht, jedoch mit mäßigem Erfolg. In den vergangenen Jahren gehen die Eltern und Freundinnen häufig mit ihr spazieren, was ihr missfällt. Oft fängt sie an zu murren und wehrt sich teilweise heftig.

⁶⁴ Levine, K.: Die Angst bei Personen mit dem Williams-Beuren-Syndrom, ein Modell und Strategien <http://home.t-online.de/home/horst.romm/lit/angst.htm> - in der Fassung vom 22.1.2004

Ebenfalls ein Problem war bis vor gut einem Jahr das nächtliche Bettnässen, das jedoch durch eine Therapie behandelt werden konnte. Das Bettnässen beschränkt sich heute nur mehr auf die Tage, an denen sie viel Eindrückliches oder Einschneidendes erlebt hat.

Sie liebt es, sich unter die Leute zu mischen. Lucia mag Tanzbälle, Faschingsumzüge, große Fest und Geburtstagsfeiern. Wenn sie unter Menschen ist, fühlt sie sich wohl. Oft spricht sie auch wildfremde Leute an, mit denen sie dann ziemlich schnell in Kontakt tritt. Die Akzeptanz in der Gesellschaft ist sehr gut. Lucia kennt jeden – und jeder kennt sie.

Sie ist ein sehr lebensfroher Mensch, doch es kommt auch vor, dass sie sich in ihr Zimmer zurückzieht, um zu weinen. Lucia denkt oft an nahestehende Personen, die schon seit mehreren Jahren verstorben sind. Dies geschieht jedoch nur, wenn sie sich sicher und unbeobachtet fühlt. Unter Menschen lässt sie ihren Gefühlen nicht so freien Lauf, wie wenn sie alleine ist.

7.6 Weitere Fallbeispiele von Williams-Beuren-Syndrom- Patienten und Auswertung der Umfrage

In der von mir durchgeführten Umfrage bezüglich dem Williams-Beuren-Syndrom, die ausschließlich für Eltern von Williams-Beuren-Syndrom-Kindern bestimmt war, habe ich von mehreren Eltern Erfahrungsberichte erhalten. Diesen Berichten möchte ich hier in dieser Arbeit einen Platz widmen.

Sie wurden nicht verändert und zeigen die große Variabilität des Williams-Beuren-Syndroms.

Das erste Beispiel stammt von Eltern einer 12-jährigen Williams-Beuren-Syndrom-Patientin:

„Unsere Tochter spielt einige Musikinstrumente mit gutem Erfolg. Sie singt gerne und gut, Musik in vielen Ausprägungen ist ihr Steckenpferd. Außerdem geht sie sehr gerne zum Schwimmen und liebt Ausflüge in Museen und Freizeitparks. Am liebsten führe sie mindestens vier mal im Jahr in den Urlaub. Zur Zeit kocht sie gerne und ist

schon recht geschickt. Sie interessiert sich dafür, wie Maschinen funktionieren und wie Dinge hergestellt werden. Außerdem sitzt sie gerne am Computer.“

Das zweite Beispiel stammt von Eltern eines 32-jährigen Williams-Beuren-Syndrom-Patienten:

„Unser Sohn ist technisch sehr interessiert hilft auch bei Maurer- und Installationsarbeiten sehr gerne mit. Nur ist er absolut nicht belastbar und kann sich selbst die Arbeit nicht einteilen. In der Beschäftigungstherapie, in der er bis vor 2 Jahren war, wurde er leider immer überschätzt und er bekam ganz starke Depressionen. Er hört sehr gerne Musik und er nimmt auch Klavierunterricht. Er hat ein sehr gutes Gehör und kann auch sehr gut Fremdsprachen imitieren. Alles was mit Motoren zusammenhängt interessiert ihn auch sehr.“

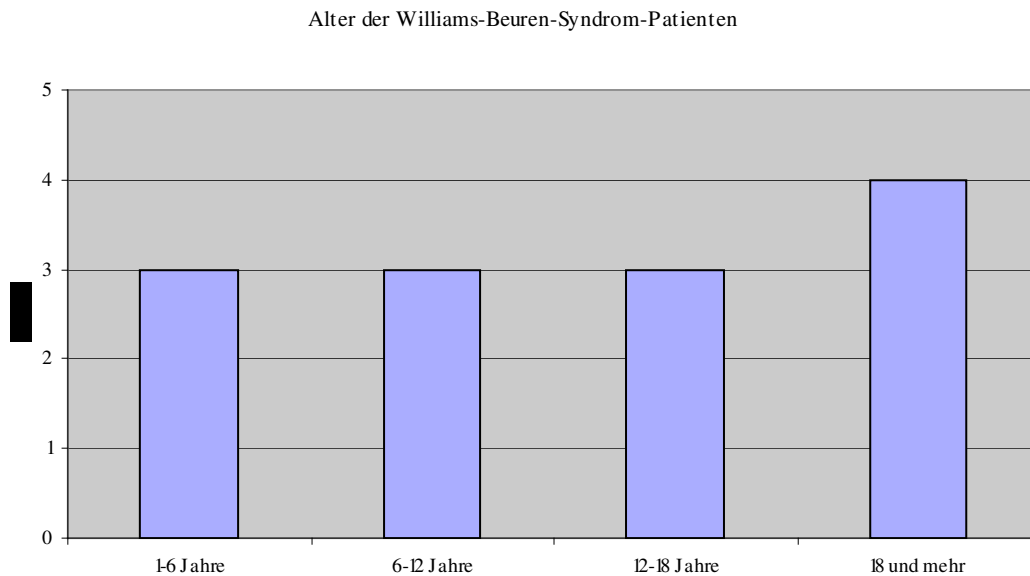
Ebenfalls wurde ich auch auf die Probleme der Williams-Beuren-Syndrom-Patienten, aber auch der Behinderten im Allgemeinen, in der Arbeitswelt aufmerksam gemacht. Oft haben die Williams-Beuren-Syndrom-Patienten, auch solche mit nicht so stark ausgeprägten Merkmalen, Probleme eine Arbeitsstelle zu finden. Um so wichtiger erscheinen mir die Einrichtungen der Lebenshilfe oder anderer Organisationen, die auch Behinderte als normale, wenn auch eingeschränkte (langsamere) Arbeitskräfte einstellen bzw. fördern.

7.6.1 Auswertung der Umfrage

Einleitend eine Bemerkung: Durch einen Computervirus habe ich zirka 15 der ausgefüllten Umfragen, die ich per E-Mail verschickt, und später auf dem Computer gespeichert hatte, verloren. Dadurch kommt die geringe Zahl von 13 Umfragen, die leider wenig statistische Aussagekraft haben, zustande. Bei dieser Umfrage waren teilweise mehrfache Antworten möglich, es bestand jedoch nicht der Zwang eine Antwort abzugeben. An der Umfrage nahmen Eltern von Williams-Beuren-Syndrom-Patienten teil, deren Kinder zwischen 1 ½ Jahren und 32 Jahre waren. Die komplette Umfrage mit Begleitschreiben finden sie im Anhang (siehe S.38 ff.). Die hier ausgewerteten Fragen bilden den Hauptteil der Umfrage.

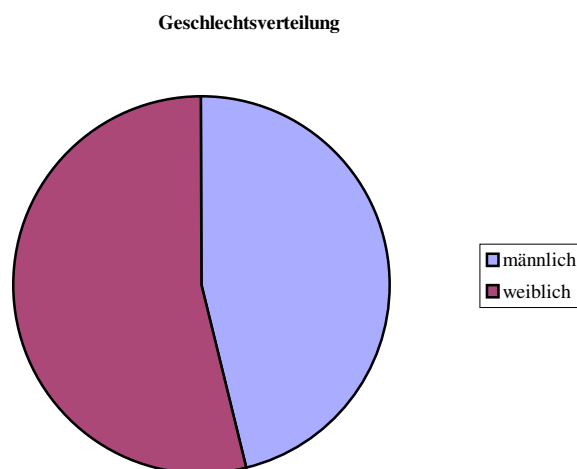
1. Frage: Wie alt ist ihr Kind ?

Das Alter war sehr gleichmäßig verteilt, das Minimum lag bei 1 ½ Jahren, das Maximum bei 32 Jahren. Durch die Klasseneinteilung entsteht ein durchschnittliches Alter, das bei 12 Jahren liegt (Anm. bei der Klasse „18 und mehr“ wurde 21 als Klassenmittel verwendet).



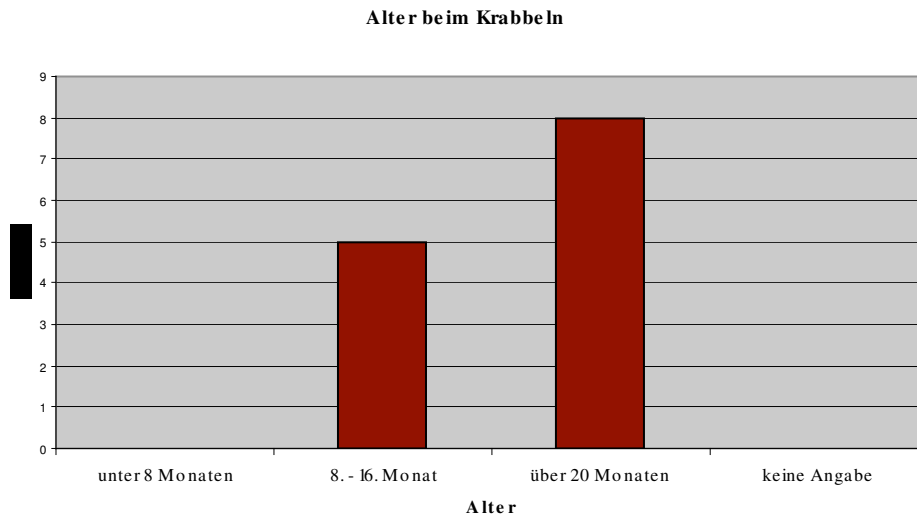
2. Frage: Welches Geschlecht hat ihr Kind?

Von 13 Beteiligten waren sechs männlich (46 %) und sieben weiblich (54 %).

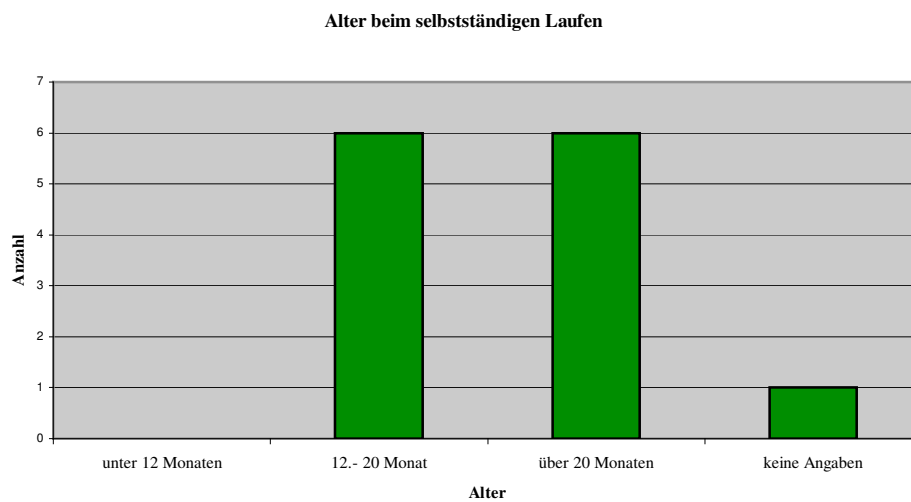


3. Frage: Wie alt war ihr Kind beim ...

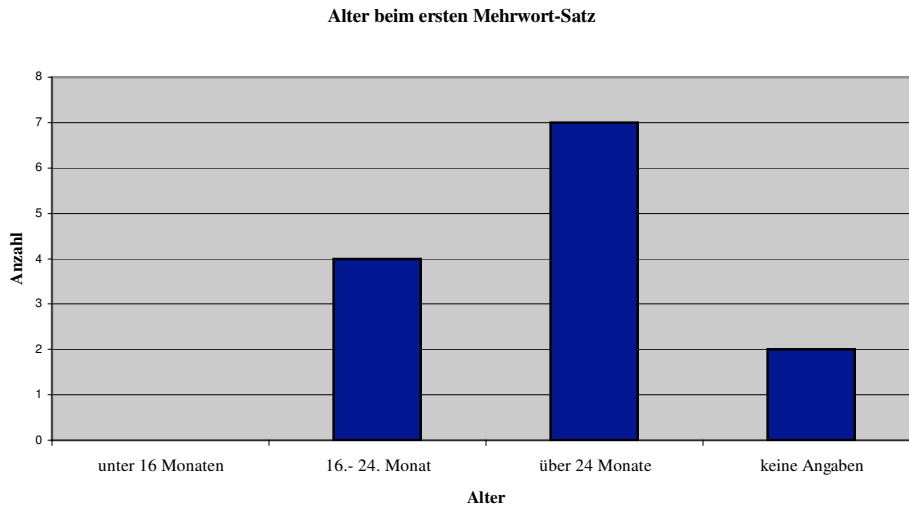
a) Krabbeln ?



b) selbständigen Laufen ?

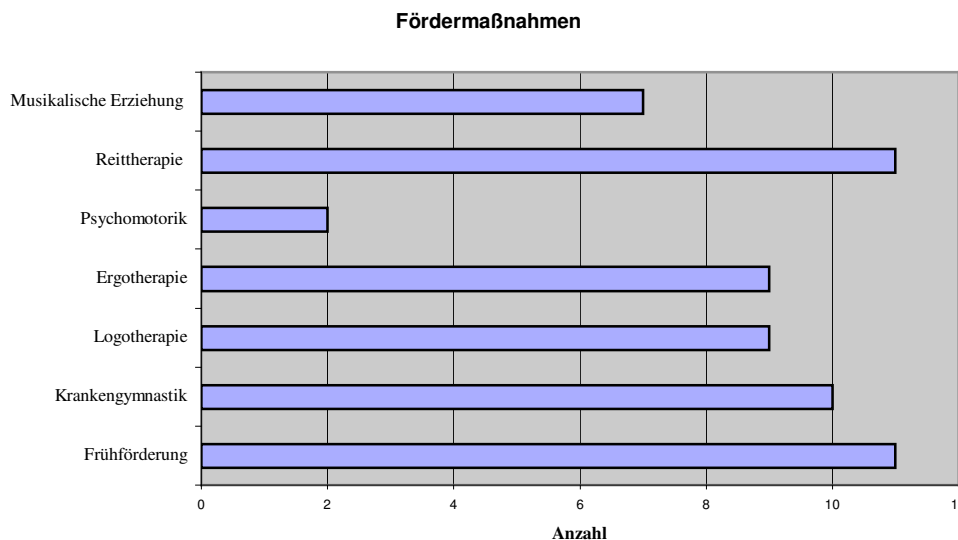


c) ersten Mehrwort-Satz (2 und mehr Wörter; Bsp. Oma da oder Papa da) ?



Allgemein zeigte sich bei dieser dritten Frage, dass Williams-Beuren-Syndrom-Patienten teilweise deutlich retardiert sind. Doch durch entsprechende Fördermaßnahmen im späteren Leben können die meisten Rückstände wieder aufgeholt werden.

**4. Welche Fördermaßnahmen wurden bisher bei ihrem Kind angewandt ?
(Mehrfache Antworten möglich)**



„In einer aktuellen Umfrage der WSA [(= Verein für das Williams-Beuren-Syndrom in den USA)] unter Eltern von Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom, gaben 100% der Eltern an, ihr Kind erhalte eine Sprachtherapie [(Frühförderung)]; 87% sagten,

ihr Kind erhalte eine Ergotherapie und 71% geben an, ihr Kind erhalte Physiotherapie.“⁶⁵

Durch die kleine Anzahl und durch den Umstand, dass nicht alle Beteiligten schon im Stande sind, bei bestimmten Fördermaßnahmen mitzumachen, da sie zu jung sind, würde ich ein ähnliches Ergebnis bei meiner Umfrage sehen. Auffällig ist meines Erachtens die hohe Anzahl der Beteiligten, die auch eine Reittherapie in Anspruch nehmen. Diese Art der Therapiemöglichkeit ist in den letzten Jahren sehr stark aufgekommen und eignet sich optimal für Williams-Beuren-Syndrom-Patienten, da sie meist tierlieb sind und daher gerne reiten.

5. und 6. Frage: Welche klinischen Symptome und weitere Auffälligkeiten hat bzw. hatte ihr Kind ? An welchen kardiovaskulären Erkrankungen leidet ihr Kind?

Es ist hierüber schwer eine statistisch bedeutsame Aussage zu machen. Was auffällt ist, dass 100% aller Beteiligten an einer Zahnfehlstellung leiden und 76% ein Elfengesicht und hängende Schulter besitzen. Williams-Beuren-Syndrom-Patienten leiden vor allem im Säuglings- bzw. Kindesalter laut Aussagen der Eltern oft an Trinkschwäche, Erbrechen, Durchfall und sehr oft auch an Verstopfung (53%). Diese Symptome verschwinden jedoch meist in der Pubertät.

7. Frage: Welche Eigenschaften treffen oder trafen für ihr Kind im Alter zwischen 6 und 12 Jahren zu? (Eltern, deren Kind unter 6 Jahren sind, durften hier keine Antwort abgeben)

Ergebnis nach Häufigkeit:

- 80 % ängstlich (vor allem bei Lärm), redet gerne und viel
- 70 % stur, wenig Schamgefühl, nächtliches Bettnässen
- 60 % Schlafprobleme
- 40 % lügt

⁶⁵ Scheiber, B: Träume verwirklichen. Ein Handbuch für Eltern von Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom. Band 1. 2003, S.81

Ein durchgehender Faden ist, dass angefangen vom 1 ½ jährigen bis zum 32- jährigen Williams-Beuren-Syndrom-Patienten alle sowohl leidenschaftlich gerne Musik hören als auch diese selbst machen. Auf die Frage nach der allgemeinen Akzeptanz in der Gesellschaft antworteten 100% der Eltern mit „sehr gut“ oder „gut“.

Die Umfrage war für mich eine wichtige Erfahrung. Ich konnte dadurch mit mehreren Eltern aus Deutschland, Österreich und der Schweiz, aber auch mit Eltern aus Spanien in Kontakt treten und mich mit ihnen über ihre Erlebnisse mit ihren Kindern im Alltag reden. Doch nicht nur mit den Eltern, sondern auch mit den Kindern konnte ich Kontakt aufnehmen und auch ihre Sicht der Welt kennenlernen. Diese Arbeit war all ihre Mühen wert, da ich um einige Erfahrungen reicher wurde, auch wenn die Enttäuschung über die geringe Anzahl der Antworten und die daraus resultierende statistisch geringe Aussagekraft der Umfrage groß ist.

Zusammenfassung

Das Williams-Beuren-Syndrom ist eine relativ seltene Behinderung. Es tritt mit einer Häufigkeit von 1:20 000 bis 1: 50 000 auf. Seit 1993 ist bekannt, dass es spontan durch den Verlust von genetischem Material im Bereich des 7. Chromosoms bei der Meiose (=Keimzellenbildung, Reduktionsteilung) entsteht. Das Williams-Beuren-Syndrom wurde in der medizinischen Literatur zum erstenmal Anfang der 60er Jahre durch die beiden Kardiologen Williams und Beuren beschrieben. Lange Zeit war Williams-Beuren-Syndrom nur Experten bekannt. Durch die zunehmende Forschungsaktivitäten in den letzten 15 Jahren wuchs das Wissen und der Bekanntheitsgrad. In dieser Arbeit soll der historische und genetische Hintergrund geklärt, die Diagnosemethoden vorgestellt und auf spezielle Merkmale dieses Gendefekts hingewiesen werden. Weiters beinhaltet die Arbeit eine Kurzbiographie einer Williams-Beuren-Syndrom-Patientin und die Auswertung einer multinational durchgeführten Umfrage unter Eltern von Kindern, die das Williams-Beuren-Syndrom besitzen.

Abbildungsverzeichnis

Abb. 1: bearbeitet nach:

http://mbs.sd23.bc.ca/staff/twhite/biology_web_page/Biology%2012/Introduction/Unit%20E%20new.htm

Abb. 2: bearbeitet nach:

http://mbs.sd23.bc.ca/staff/twhite/biology_web_page/Biology%2012/Introduction/Unit%20E%20new.htm

Abb. 3: bearbeitet nach:

http://mbs.sd23.bc.ca/staff/twhite/biology_web_page/Biology%2012/Introduction/Unit%20E%20new.htm

Abb. 4: bearbeitet nach:

http://mbs.sd23.bc.ca/staff/twhite/biology_web_page/Biology%2012/Introduction/Unit%20E%20new.htm

Abb. 5: bearbeitet nach:

http://mbs.sd23.bc.ca/staff/twhite/biology_web_page/Biology%2012/Introduction/Unit%20E%20new.htm

Abb. 6: bearbeitet nach:

http://mbs.sd23.bc.ca/staff/twhite/biology_web_page/Biology%2012/Introduction/Unit%20E%20new.htm

Abb. 7.: Lenhoff, H.: Williams-Beuren-Syndrom und Hirnfunktionen. In: Spektrum der Wissenschaft (1998) 2, S. 62- 68, hier S. 64.

Abb. 8: Mann, Ch.: Symptomentrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61 S. 637-643, hier S. 639

Abb. 9: Mann, Ch.: Symptomentrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61 S. 637-643, hier S. 639

Abb. 10: Mann, Ch.: Symptomentrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61 S. 637-643, hier S. 641

Abb. 11: bearbeitet nach:

<http://www.wbs-bayern.de/lit/abb3a.gif>

Abb. 12: bearbeitet nach:

<http://www.siumed.edu/peds/teaching/Cardiology/aortic%20stenosis.htm>

Abb. 13: bearbeitet nach:

<http://www.siumed.edu/peds/teaching/Cardiology/pulmonary%20stenosis.htm>

Abb. 14: Privatfotografie

Abb. 15: Privatfotografie

Abb. 16: <http://www.wsf.org/medical/images/sl4-wil.jpg>

Abb. 17: <http://www.wsf.org/medical/images/sl3-wil.jpg>

Quellenverzeichnis

1. Gosch, A. : Linguistic Abilities in Children with Williams-Beuren-Syndrome. American Journal of Medical Genetics (1994) 52
2. Hildebrandt, H. (u.a): Pschyrembel . Medizinisches Wörterbuch. Sonderausgabe 257. Auflage. Berlin, 1993
3. J.C.P. Williams <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/56.html>
4. Jones, K: Williams Syndrome: An Historical Perspective of Its Evolution, Natural History, and Etiology In: American Journal of Medical Genetics Supplement (1990) 6
5. Kardiologisches Informationsforum - Pulmonalstenose: <http://www.cardiologe.de/patient/kindercardiol/pulmonalstenose.html>
6. Karmiloff Smith, A.: Language and Williams Syndrome: How intact is „intact“? http://www.ich.ucl.ac.uk/ich/html/academicunits/neurocog_dev/aks/intact.pdf
7. LAGH: Dokumentation der LAGH-Fachtagung Europäische Bioethik-Konvention - und was dann? <http://www.lagh-bayern.de/ftag98.htm#Molekulargenetik>
8. Lenhoff, H.: Williams-Beuren-Syndrom und Hirnfunktionen. In: Spektrum der Wissenschaft (Februar 1998)
9. Levine, Karen: Die Angst bei Personen mit dem Williams-Beuren-Syndrom, ein Modell und Strategien <http://home.t-online.de/home/horst.romm/lit/angst.htm>
10. Mac Donald, G.W. : Williams syndrome: a neuropsychological profile. Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology 10 (1988)
11. Mann, Ch.: Symptomentrias zur Diagnosestellung des Williams-Beuren-Syndroms. In: Pädiatrische Praxis (2002) 61
12. OMIM-Entry # 194050 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/htbinost/Omim/dispim?194050>
13. Pankau, R.: Entwicklungsdiagnostische Ergebnisse bei Kindern mit Williams- Beuren-Syndrom. Kindheit und Entwicklung (1995) 4
14. Roche Lexikon Medizin 4.Auflage – Chromosomenduplikation <http://www.gesundheit.de/roche/ro05000/r6050.html>

15. Schäffler, A.: Biologie, Anatomie, Physiologie. Kompaktes Lehrbuch für die Pflegeberufe. 4. überarb. Aufl. München 2000
16. Scheiber, B: Träume verwirklichen. Ein Handbuch für Eltern von Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom. Band 1. 2003
17. Siegmüller, J.: Einschränkende Faktoren für die Therapie <http://www.w-b-s.de/wbs37.html>
18. Siegmüller, J.: Fördernde Faktoren für die Therapie <http://www.w-b-s.de/wbs36.html>
19. Siegmüller, J.: Sprachtherapie bei Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom (WBS) <http://www.w-b-s.de/wbs32.html>
20. Siegmüller, J.: Der frühe Spracherwerb (Vorschulalter) <http://www.w-b-s.de/wbs33.html>
21. Thal, D. : Language and cognition in two children with Williams syndrome. Journal of Speech and Hearing Research (1989) 32
22. Tutsch, D. : Taschenlexikon der Medizin. 3., neubearbeitete und erweiterte Aufl. München, (1981)
23. Van Son, Jacques A. M. : Supravalvular aortic stenosis. Long-term results of surgical treatment. In: The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery (Januar 1994)
24. Wessel, A.: Das Williams-Beuren Syndrom; E-mail vom 27.7.2003, Absender: Dr. Armin Wessel – Empfänger: Michael Sandholzer
25. Wessel, A.: Publikation von Dr. Armin Wessel - Die Morphologie der abdominalen Aorta: <http://www.wbs-bayern.de/lit/idhk.htm>
26. Wessel, A.:Das Williams Beuren Syndrom – IDKH Schriftenreihe Nr. 51 (2002)
27. Williams-Beuren-Syndrom in Essen: Krankheitsbild , Körperliche Auffälligkeiten der WBS-Patienten: <http://www.corein-essen.de/wbs/>
28. WSF (Williams-Syndrome-Foundation) Dental Questions (aus dem Englischen übernommen):<http://www.wsf.org/medical/dental.htm>
29. Sandholzer, M.: Gespräch mit Günther Sandholzer durch den Verfasser. Rankweil im Juli 2003
30. Sandholzer, M.: Gespräch mit Christian Mann durch den Verfasser. Rankweil im Juli 2003
31. Zellweger, H: Williams Syndrome. In: Pädiatrische Grenzgebiete 25 (1986) 4

Anhang

Umfrage zum Williams – Beuren - Syndrom

1. Wie alt ist ihr Kind ?

- | | |
|------------------------------------|-------------------------------------|
| <input type="radio"/> 1 – 6 Jahre | <input type="radio"/> 12 – 18 Jahre |
| <input type="radio"/> 6 – 12 Jahre | <input type="radio"/> 18 und mehr |

2. Welches Geschlecht hat ihr Kind ?

- | | |
|--------------------------------|--------------------------------|
| <input type="radio"/> männlich | <input type="radio"/> weiblich |
|--------------------------------|--------------------------------|

3. Wie alt war ihr Kind beim

a) Krabbeln ?

- | | |
|---------------------------------------|---------------------------------------|
| <input type="radio"/> unter 8 Monaten | <input type="radio"/> über 16 Monaten |
| <input type="radio"/> 8. – 16. Monat | <input type="radio"/> keine Angabe |

b) selbstständigen Laufen ?

- | | |
|--|---------------------------------------|
| <input type="radio"/> unter 12 Monaten | <input type="radio"/> über 20 Monaten |
| <input type="radio"/> 12. – 20 Monat | <input type="radio"/> keine Angabe |

c) ersten Mehrwort-Satz (2 und mehr Wörter; Bsp: Oma da oder Papa da) ?

- | | |
|--|---------------------------------------|
| <input type="radio"/> unter 16 Monaten | <input type="radio"/> über 24 Monaten |
| <input type="radio"/> 16. – 24. Monat | <input type="radio"/> keine Angaben |

4. Welche Fördermaßnahmen wurden bisher bei ihrem Kind angewandt ?

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Frühförderung | <input type="checkbox"/> Psychomotorik |
| <input type="checkbox"/> Krankengymnastik | <input type="checkbox"/> Reittherapie |
| <input type="checkbox"/> Logotherapie | <input type="checkbox"/> Psychotherapie |
| <input type="checkbox"/> Ergotherapie | <input type="checkbox"/> Musikalische Erziehung |
| <input type="checkbox"/> Motopädie | <input type="checkbox"/> andere: |
| | |

5. Welche klinischen Symptome und weitere Auffälligkeiten hat bzw. hatte ihr Kind?

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Elfengesicht | <input type="checkbox"/> Hyperreflexie (gesteigerte Erregbarkeit der Reflexe) |
| <input type="checkbox"/> Strabismus (schielen) | <input type="checkbox"/> Klinodaktylie (Schiefstellung der Finger) |
| <input type="checkbox"/> Zahnfehlstellung | <input type="checkbox"/> Hallux Valgus (Seitabknickung der Großzehe) |
| <input type="checkbox"/> hängende Schultern | <input type="checkbox"/> generelle Ernährungsprobleme |
| <input type="checkbox"/> langer Nacken | <input type="checkbox"/> Trinkschwäche (zumindest zeitweise) |
| <input type="checkbox"/> schmaler Rumpf | <input type="checkbox"/> Erbrechen (zumindest zeitweise) |
| <input type="checkbox"/> Skoliose (seitliche Krümmung der Körperachse) | <input type="checkbox"/> Durchfall (zumindest zeitweise) |
| <input type="checkbox"/> Muskelhypotonie | <input type="checkbox"/> Verstopfung (zumindest zeitweise) |

6. An welche kardiovaskulären Erkrankungen (den Herz-Kreislauf betreffend) leidet ihr Kind?

Supravalvuläre
Aortenstenose (SVAS)

weitere Herzfehler

.....

Periphere
Pulmonalstenose (PPS)

keine Herzfehler

.....

Ventrikelseptumdefekt
(VSD)

7. Welche Eigenschaften treffen oder trafen für ihr Kind im Alter zwischen 6 und 12 Jahren zu? (Eltern, deren Kind unter 6 Jahren ist , bitte nicht ausfüllen)

Zerstören von Objekten
(Spielsachen)

Hyperaktivität

Schlagen anderer Kinder

redet gerne und viel

ungehorsam

lügt

stur

wenig Schamgefühl

ängstlich

nächtliches Bettnässen

rastlos

Schlafprobleme

kann nicht still sitzen

Essensprobleme

8. Allgemeine Fragen :

Wie gut bzw. schlecht ist ihr Kind in der Gesellschaft akzeptiert bzw. integriert ?

sehr gut gut eher schlecht schlecht

In welchen Sachen kennt sich ihr Kind speziell gut aus? Was für Dinge/ Berufe faszinieren ihn/sie ? Womit beschäftigt sich ihr Kind in der Freizeit am liebsten?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

- Vielen Dank für die Beteiligung an dieser Umfrage -