

## **Дифференцированные формы умственной отсталости.**

### **Синдром Вильямса**

#### **(информация для педагогов).**

Синдром Вильямса – генетическое заболевание, характеризующимися различными по выраженности пороками развития лица, сердечно-сосудистой системы, опорно-двигательного аппарата и центральной нервной системы.

Синдром Вильямса (синдром Уильямса, «лица эльфа», Вильямса-Бойрена) – редкий генетический недуг, который сопровождается специфическим поражением внутренних органов, задержкой интеллектуального развития и типичным видом больного. Все дети с этим генетическим синдромом похожи друг на друга. Их необычные черты лица придают малышу схожесть с фольклорным персонажем, эльфом. Из-за этого феномена болезнь и получила своё второе название – синдром «лица эльфа».

#### **Общие сведения**

Впервые синдром Вильямса (синдром Вильямса-Бойрена, синдром «лица эльфа») был описан в 1961 году кардиологом из Новой Зеландии Дж. Вильямсом – он выявил ряд внешне похожих детей со схожими врожденными нарушениями сердечно-сосудистой системы.

Это заболевание чаще является результатом спонтанной мутации, но может передаваться по аутосомно-доминантному механизму, если один из родителей болен. Его встречаемость довольно высока относительно других генетических патологий и составляет примерно 1 случай на 20 000 новорожденных.

Половое распределение среди больных синдромом Вильямса не имеет особенностей – мальчики и девочки поражаются с одинаковой частотой, независимо от условий рождения и национальности. Несмотря на выраженную умственную отсталость, психологическая коррекционная работа с такими больными может значительно улучшить их социализацию и повысить качество жизни.

#### **Причины синдрома Вильямса**

Причиной синдрома Вильямса является хромосомная мутация участка 7 хромосомы в области ее длинного плеча. Протяженность удаленного участка составляет примерно 1,6-1,8 миллионов пар нуклеотидных оснований, на участке, по разным данным, располагается от 25 до 29 генов. «Потерявшийся» промежуток несёт в себе важную информацию, необходимую для нормального формирования и функционирования детского организма. По сути, мутация участка хромосомы равноценна одновременным нонсенс-мутациям множества генов.

Наибольшую роль в развитии патологических проявлений при синдроме Вильямса играет отсутствие генов, участвующих в образовании цитоскелета нейронов, ведущих к неврологическим нарушениям; генам, приводящих к гиперкальциемии, нарушению углеводного обмена.

Эластин – один из главных белков соединительной ткани, который обеспечивает её важные свойства – упругость, эластичность, способность к восстановлению. Благодаря этому веществу обеспечивается нормальная работа органов, подверженных растяжению и сжатию (сосуды, кожа, сухожилия и другие). Главным симптомом недостатка эластина у больных синдромом Вильямса являются проблемы с сердечно-сосудистой системой. У этих малышей формируются поражения стенок сосудов и клапанов, возникает

артериальная гипертензия. Характерные изменения лица также зависят от дефицита эластина. Все пациенты с синдромом Вильямса обладают своеобразным, «скрипучим» голосом низкого тембра. Эта особенность появляется ещё в раннем детстве и связана с недостатком эластина в голосовых связках.

### Симптомы синдрома Вильямса



. Эти крохи нередко появляются на свет переносными, но их масса не достигает нормальных значений, долго держится ниже нормы. Затем возникают проблемы со вскармливанием «особых» малышей, ребята отказываются от еды. Нередко врожденные рефлексы новорожденного, глотание и сосание, дискоординированы, ребёнку трудно выполнять обычные для этого возраста движения. А постоянные срыгивания и рвота, усугубляют возникшую ситуацию, малыш долго не набирает массу, отстаёт в физическом развитии.

Родители могут обращаться к невропатологу с жалобами на позднее овладения навыками, раздражительность и плаксивость малышей. При осмотре врач замечает сниженный тонус мышц ребёнка, хотя сухожильные рефлексы обычно повышены. Патология соединительной

ткани проявляется в возникновении пупочных, паховых грыж, которые нередко рецидивируют.

Проявления синдрома Вильямса иногда могут не определяться при рождении ребенка – в этот период заподозрить наличие заболевания можно лишь по сниженной массе тела, врожденному подвывиху бедра (наблюдается не у всех больных), порокам сердца. Все эти факторы достаточно неспецифичны, поэтому чаще всего патологию обнаруживают в старшем возрасте.

Одним из самых заметных симптомов синдрома Вильямса является **характерный внешний вид лица больных («лицо эльфа»)** – плоская переносица с округлым носом, увеличенный рот с приподнятыми вверх уголками, пухлые губы, полные щеки, небольшой заостренный подбородок. Из других изменений в области лица и головы часто отмечают низко посаженные уши, выступающий затылок, эпикантус. Для больных синдромом Вильямса характерен голубой цвет глаз с выраженным рисунком на радужной оболочке, голубоватый оттенок склер, отечность верхних и нижних век, нередко – косоглазие. Когда больной улыбается, еще больше прослеживается его сходство со сказочным персонажем – непропорционально большой рот и слегка отекшие веки. Все заболевшие с возрастом становятся похожими друг на друга, как братья и сестры.

Из патологических изменений при синдроме Вильямса чаще всего регистрируются различные пороки сердца, что в некоторых случаях может привести к раннему летальному исходу. В основном эти нарушения сводятся к недостаточности различных клапанов. Также у больных синдромом Вильямса чаще, чем у здоровых детей, возникают пупочные и паховые грыжи. Для этого заболевания характерна генерализованная мышечная гипотония, обуславливающая вторичные нарушения формирования скелета – Х-образные ноги, сколиоз и другие искривления позвоночного столба, плоскостопие, деформации грудной клетки. При осмотре стоматолога у больных синдромом Вильямса выявляются длинные, но редко расположенные зубы, которые довольно часто поражаются кариесом и легко разрушаются.

Дети, страдающие синдромом Вильямса, значительно отстают от сверстников, как в интеллектуальном, так и в физическом развитии. Они имеют пониженную массу тела

при рождении, медленно набирают ее в дальнейшем, их рост останавливается намного раньше, поэтому проявлением этого заболевания также является низкорослость. Масса тела после подросткового периода может увеличиваться, имеется риск развития ожирения.

По мере взросления ребёнка проблемы с пищеварением и набором массы тела отходят на второй план. Более ярко становятся видны признаки отставания в умственном и психическом развитии.

Первые признаки отставания в развитии родители замечают, когда малыш не начинает произносить слова к положенному сроку, речевое развитие детей страдает. Способность произносить короткие слова возникает в возрасте около 2 лет, простые фразы – в 4 – 5 лет. Этот аспект очень волнует мам и пап, ведь малыш отличается дружелюбным характером и с удовольствием «общается» с другими детьми.

В интеллектуальном плане больные синдромом Вильямса на всю жизнь сохраняют признаки умеренной умственной отсталости (средний уровень IQ 40-80). «Вильямсята» значительно отстают от сверстников как в физическом, так и в интеллектуальном развитии.

Особенностью детей с «лицом эльфа» является выраженная разница между вербальным и невербальным уровнем IQ. Интеллектуальное развитие происходит за счёт овладения речью, в то время как пространственные представления не развиваются. Этим детям сложно даются такие задачи, как собрать пирамидку, нарисовать рисунок, освоить математику, выполнить физическое упражнение.

Сложности возникают с концентрацией внимания, организацией и планированием деятельности. У некоторых гиперактивность сочетается с импульсивностью и излишней коммуникативностью. Они без боязни контактируют с незнакомыми людьми, проявляют сочувствие и готовность помочь. Данная черта характера связана с дефицитом общения ребенка с окружающими людьми, порой они бывают чрезмерно навязчивыми.

Дружелюбие людей с синдромом Вильямса связано с более быстрым возбуждением у них подкорковых структур (миндалевидного тела), чем у здоровых сверстников (по данным ученых из Стенфорда). Миндалевидное тело уже давно стало ключевой для социологов в понимании группового поведения не только человека, но и животных. Дело в том, что это «подкорковое» образование получает информацию раньше «зрительной коры» больших полушарий, осознанно анализирующей полученное изображение. Как было недавно показано, именно здесь происходит распознавание дружелюбно или, наоборот, агрессивно настроенных лиц. Возможно, именно благодаря миндалевидному телу младенцы, у которых зрительные участки коры ещё только начинают развиваться, способны распознавать лица взрослых и в некоторой степени даже познавать по ним мир.

У синдрома есть и положительные стороны: у них, как правило, хорошо развита устная речь, очень выразительная и эмоциональная, что бывает редкостью для их возрастной группы. Но, как правило, «эльфы» говорят быстро и невпопад, поэтому нарушается смысл сказанного. Развитая речь этих детей выглядит необычной на фоне трудностей в обучении чтению и письму, общем отставании в развитии.

У них хорошая память на лица, большой словарный запас и способность к музыке. Из-за особенностей функционирования головного мозга дети с синдромом Вильямса имеют очень специфическое отставание в развитии. Они с удовольствием играют на музыкальных инструментах, обладают отменным слухом и способностью к импровизации, но нотную грамоту осиливают лишь некоторые из них.

Эти дети отличаются эмоциональной несдержанностью, быстрой сменой настроения, истеричностью, возможны проявления гиперактивности. Все эти особенности в сочетании с недоразвитием интеллектуальных функций формируют черты характера взрослого больного синдромом Вильямса: дружелюбность, непосредственность, инфантильность, дурашливость и в то же время, талантливость.

### **Диагностика и лечение синдрома Вильямса**

Диагноз синдром Вильямса ставят на основании настоящего статуса больного, результатов биохимического анализа крови, кардиологических и молекулярно-генетических исследований. При осмотре обнаруживают характерный внешний вид («лицо эльфа»), нарушения формирования зубов и кариес, мышечную гипотонию с сопутствующими изменениями опорно-двигательного аппарата, признаки умственной неполноценности и отставания в физическом развитии. Картина биохимического анализа крови при синдроме Вильямса достаточно разнообразна, практически всегда при этом заболевании определяется гиперкальциемия, повышение уровня тиреотропного гормона, некоторое снижение уровня нейтрофилов. Малышам с синдромом Вильямса противопоказано применение витаминно-минеральных комплексов, в состав которых входит кальций и витамин D.

Как правило, изучение наследственного анамнеза больного не имеет смысла за исключением случаев наличия синдрома Вильямса у одного из родителей.

Специфического лечения синдрома Вильямса не существует, применяют паллиативные мероприятия и методы психологической коррекции. Иногда требуется хирургическое вмешательство в раннем возрасте для исправления врожденных пороков сердца, которые в тяжелых случаях могут привести к летальному исходу. Для снижения выраженности артериальной гипертензии используют традиционные препараты.

Коррекционная работа с психологами, логопедами необходимы для улучшения интеллектуального развития ребёнка, поддержки семьи. Медико-психолого-педагогическая помощь синдроме Вильямса позволяет больным овладеть речью, в некоторых случаях – чтением и письмом, уменьшает вероятность развития тревожности и синдрома навязчивых состояний. При правильной коррекционной работе они способны выполнять простейшие бытовые поручения. Немаловажную роль в снижении выраженности умственной отсталости играет дружелюбный эмоциональный фон в семье.

### **Прогноз и профилактика синдрома Вильямса**

Прогноз выживаемости у страдающих синдромом Вильямса относительно благоприятный – наибольшую угрозу в раннем возрасте составляют врожденные пороки сердца, но при их слабой выраженности или своевременном устранении больные могут дожить до преклонного возраста. Продолжительность жизни обычно несколько ниже, чем у здоровых людей, что обусловлено стойким повышением артериального давления, нарушениями кальциевого и углеводного обменов. Хотя при синдроме Вильямса возможна частичная социальная адаптация, большинство больных нуждаются в тщательном уходе и контроле со стороны родственников. Возможность какой-либо трудовой деятельности при наличии этого заболевания полностью исключена.

Профилактики синдрома Вильямса не существует, так как это заболевание обычно является результатом спонтанной мутации – возможно лишь пренатальное определение данной патологии.

## Общество и культура

В России существует фонд «Синдром Вильямса», целью которого является повышение информированности общества об этой болезни, оказание психологической помощи семьям, проведение мероприятий, направленных на социализацию детей с синдромом, повышение толерантности к этим людям в обществе. Синдром Вильямса можно частично скорректировать, а искренность, чувствительность и доброжелательность этих детей способны компенсировать физические и интеллектуальные недостатки.

### Источники

1. <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/Williams-syndrome>
2. [https://www.gazeta.ru/science/2009/01/28\\_a\\_2931978.shtml](https://www.gazeta.ru/science/2009/01/28_a_2931978.shtml)
3. <https://www.buro247.ru/personality/children/7-may-2020-williams-syndrome.html>
4. <https://medn.ru/s/sindrom-vilyamsa-deti-s-elfiyskimi-litsami.html>
5. <https://altayklimat.ru/elfiiskaya-bolezn-sindrom-vilyamsa-lica-elfa-prichiny/>