

Williams-Beuren-szindróma

1:10.000



https://en.wikipedia.org/wiki/Williams_syndrome

A 7-es kromoszóma hosszú karjának 26-28 gént érintő delécioja okozza. A CLIP2, a GTF2I, a GTF2IRD1 és a LIMK1 gének érintettsége került eddig leírásra. Az ELN gén elvesztése a betegségben szenvedő emberekben a kötőszövet-rendellenességek és a cardiovascularis betegségek előfordulásával hozható összefüggésbe.

Enyhe- mérsékelt értelmi fogyatékoság, tanulási problémák, vizuális-térbeli tájékozódás zavarai, túlságosan barátságos, érdeklődő személyiségjegyek, esetleg szív- és érrendszeri problémák jellemzik.

A megkülönböztető arcvonásaik:

- hosszú arc,
- széles homlok,
- rövid, kihegyezett orr,
- széles száj,
- vastag ajkak,
- kicsiny, széles fogak.