

WILLIAMSŮV SYNDROM OBRAZEM

STRUČNÝ PRŮVODCE



Slovo úvodem

Williamsův syndrom (známý též jako Williams-Beurenův syndrom) je vzácné onemocnění, se kterým se většina odborníků setká, pokud vůbec, jen několikrát za život. Počet dětí, které se s tímto postižením ročně v České republice narodí, by se totiž dal spočítat na prstech na ruce.

Pro samotné pacienty i jejich blízké je ale velmi důležité, aby se o tomto onemocnění a jeho specifikách vědělo, a to jak u odborné, tak laické veřejnosti. Včasná diagnostika může pomoci předcházet zdravotním problémům spojených s touto diagnózou a umožňuje využívat speciálně pedagogické přístupy při vzdělávání. Sdílení zkušeností pak zase pomáhá vyrovnávat se s těžkostmi, které život s Williamsovým syndromem přináší.

Již skoro dvě desetiletí se o šíření informací o Williamsově syndromu snaží spolek Willík, který vznikl jako podpůrná rodičovská a patientská organizace. A právě ve spolku Willík vznikla publikace, kterou držíte v ruce. S Williamsovým syndromem a jeho symptomy vás seznámí samotné děti a mladí lidé s tímto hendikepem.

Věříme, že vás tato brožura zaujme, doufáme, že našim Willíkům pomůže na jejich cestě k lepší budoucnosti.

Hana Kubíková
Willík - spolek pro Williamsův syndrom



Mám o pár genů méně
než Vy.

Mám o pár genů méně než Vy.

Anička, 37 let

Zdravý člověk má ve svém těle přibližně 19 000 – 21 000 genů, které kódují proteiny. Na 7. chromozomu se nachází cca jeden tisíc genů. Člověk s Williamsovým syndromem má na tomto chromozomu, v oblasti 7q11.23, zhruba o 26–28 genů méně.

Tyto chybějící geny jsou zodpovědné za charakteristické projevy Williamsova syndromu: za vady srdce a velkých cév, poruchy intelektu, typický vzhled, specifické chování a řadu zdravotních problémů.

Williamsův syndrom patří mezi vzácná onemocnění, výskyt se udává v rozmezí 1 : 7 500 a 1 : 20 000 živě narozených dětí. Spolek Willík aktuálně, v roce 2025, spolupracuje s cca stovkou rodin pečujících o jedince s tímto syndromem ve věku 0 - 52 let. Skutečný počet lidí s touto diagnózou v České republice je však vyšší, syndrom je poddiagnostikován, zejména u starších lidí.

Mám nemocné srdíčko.

Filip, 7 let

Až 80% lidí s Williamsovým syndromem má postižení kardiovaskulárního systému – vrozené vady velkých cév a srdce. Nejčastěji se vyskytuje zúžení aorty (tzv. SVAS – supraaortální stenóza aorty, která je typická pro Williamsův syndrom), dále pak stenóza plicnice nebo zúžení renálních tepen. Typický je pro ně i vysoký krevní tlak.

Srdeční vady jsou u Williamsova syndromu různě závažné, část jedinců potřebuje operační či katetrizační zákroky, u ostatních jsou nutné pravidelné kontroly kardiologem, případně další opatření (omezení tělesné námahy, preventivní užívání antibiotik při chirurgických nebo stomatologických zákrocích).

S Williamsovým syndromem se pojí celá řada dalších zdravotních obtíží, vyžadujících pravidelné kontroly u lékařů různých specializací. Jedná se o endokrinní odchylky (častý diabetes mellitus, hypotyreóza), neurologické obtíže, ortodontické anomálie, postižení zraku, nefrologické nálezy, trávicí potíže, chybné držení těla, případně o celiakii.



Mám nemocné srdíčko.



Ve škole mi moc
nejde učení, ale
všechny tam mám ráda.

Ve škole mi moc
nejde učení, ale
všechny tam mám
ráda.

Betty, 16 let

Mentální postižení má spolu s kardiovaskulárními problémy nejzávažnější dopad na život dětí a dospělých s Williamsovým syndromem.

Psychomotorický vývoj je opožděn – dětem trvá déle, než se naučí lézt, stát, chodit i mluvit. V pozdějším věku se projeví různý stupeň mentálního postižení (u 95 % z nich), zpravidla ve stupni lehkém či středně těžkém, s typicky nerovnoměrným rozložením schopností. Některé jejich dovednosti jsou překvapivě dobré (jazykový projev, hudební nadání, paměť na příběhy a písničky), jiné výrazně oslabené (prostorová představivost, soustředění, praktické plánování a organizace).

Ve vztahu ke druhým jsou však často přátelští, empatičtí a citliví – vnímají nálady druhých, chtějí potěšit, uklidnit, povzbudit, bývají velmi laskaví a soucitní.

Nejde mi počítání.

Joe Axel, 14 let

Lidé s Williamsovým syndromem mívají obtíže se zpracováním zrakově-prostorových informací a s abstraktním uvažováním. Předměty jako matematika či geometrie tak pro ně bývají obzvláště problematické. Nejčastěji se vyskytují potíže se skládáním tvarů, orientací v prostoru, s pomalým osvojováním základních početních operací a s velmi omezenou pracovní pomětí pro čísla.

Nedostatky v orientaci a ve zpracování podnětů mohou působit také problémy v běžném životě – v chybném odhadu vzdálenosti, potížích s chůzí v terénu nebo ze schodů, strachem z výšek, problém může činit i koordinace jemné a hrubé motoriky. Je to avšak velmi individuální, řada lidí s Williamsovým syndromem zvládá například jízdu na kole nebo na lyžích.



Nejde mi počítání.



Miluji společnost a ráda něco vyprávím.

Kačenka, 16 let
Vanesska, 16 let

Děti i dospělí s Williamsovým syndromem jsou nadmíru společenští, přátelští, rádi vyhledávají oční kontakt. Často postrádají sociální zábrany, působí roztomile a snadno si každého získají. Nedělá jim problém začít konverzaci, jsou upovídaní, zejména pokud se hovoří o tématu, které je zajímá.

Jejich hypersociálnost vede k tomu, že se velmi rádi seznamují, často i s neznámými lidmi na ulici. Ne vždy dodržují společenská pravidla, například rádi se s každým objímají. Zároveň jsou velmi důvěřiví, což je činí zranitelnými. Rodiče musejí věnovat velkou pozornost nácviku rozpoznání potencionálních nebezpečných situací, při kterých by mohlo dojít ke zneužití dítěte.

Jsme si podobní, ale nejsme sourozenci.

Tomáš, 12 let

Radim, 14 let

Petřík, 11 let

Matěj, 14 let

Pro Williamsův syndrom je typický vzhled obličeje, díky kterému jsou lidé s Williamsovým syndromem dobře rozpoznatelní - jsou si navzájem velmi podobní. Mívají široké čelo, plné tváře, malý zdvižený nos se širším kořenem, velká ústa s plnými rty, malou bradu, drobné zuby, hvězdičky v očích, dané specifickým vzorem na duhovce.

Charakteristický je i menší vzrůst, v porovnání se zdravou populací zůstávají tyto děti ve váze i výšce pod 10. percentilem růstového grafu. Časté jsou také vady zraku. Cizí lidé si tak jedince s Williamsovým syndromem často pletou, příp. je považují za sourozence.



Jsme si podobní, ale
nejsme sourozenci.

Williams Syndrome

Williams Syndrome

Williams Syndrome

WHATEVER
CLUB



Miluji hudbu, celé dny
si zpívám.

Miluji hudbu, celé dny si zpívám.

Veronika, 18 let

Většina lidí s Williamsovým syndromem má nezvykle vyvinutý vztah k hudbě. Znamý americký neurolog a populizátor vědy Oliver Sacks je nazýval "hypermuzikální druh".

Muzikálnost u Williamsova syndromu se projevuje velmi dobrým hudebním sluchem, silným rytmickým cítěním, láskou ke zpěvu, výjimečnou pamětí na melodie a texty, intenzivními emocemi spojenými s hudbou, někdy i improvizními schopnostmi.

Pro mnohé z nich je hudba ústřední součást života, zdroj radosti a způsob, jak komunikovat a zvládat emoce. Hudbu je možné využívat např. při nácviku nových dovedností či při vzdělávání.

Hudba je univerzální jazyk a lidé s Williamsovým syndromem jej často ovládají velmi dobře.

Mám v očích hvězdičky.

Magdalena, 18 let

Hvězdicovitý vzor duhovky (anglicky stellate iris pattern) je jeden z unikátních znaků lidí s Williamsovým syndromem. V jejich očích, konkrétně v duhovce, lze vidět jemný, paprskovitý vzor, který připomíná hvězdu. Nejlépe je tento vzor vidět u světlých očí (modrých nebo šedých).

Hvězdicovitý vzor v očích vzniká kvůli abnormální struktuře kolagenu a elastinu, patří mezi příznaky syndromu, které pomáhají lékařům Williamsův syndrom rozpoznat.



Mám v očích
hvězdičky.



Mám citlivá ouška,
některé zvuky mě bolí.

Mám citlivá ouška,
některé zvuky mě
bolí.

Nikolas, 20 let

Zvýšená citlivost na zvuky (hyperakuze) je stav, kdy člověk vnímá běžné zvuky jako příliš hlasité, nepříjemné nebo bolestivé. U Williamsova syndromu je hyperakuze velmi častá – má ji až 80–90 % lidí s tímto postižením.

Projevuje se jako strach nebo bolest z hlasitých či nepříjemných zvuků (jako obtěžující může dítě vnímat například i běžné zvuky typu smrkání či kašlání), dítě si může zacpávat uši, utíkat pryč, křičet či plakat, mít panickou reakci.

Se zvuky se pojí i úzkosti, děti často dopředu očekávají zvuk, kterého se obávají a odmítají návštěvu prostředí, kde se může vyskytnout.

Bojím se hlasitých zvuků.

Quido, 18 let
Miško, 14 let

Hyperakuze u Williamsova syndromu se někdy projevuje až úzkostí a velmi silnými emočními reakcemi. Lidé s Williamsovým syndromem se často bojí například bouřky, mixéru, vrtačky, sekačky, vysavače, vyděsit je může dětský pláč, štěkot psa nebo školní zvonek.

U některých dětí se hyperakuze zlepšuje s věkem, nebo se naučí strategie, jak se chránit (sluchátka, špunty do uší, předvídání situací), některé děti mají hyperakuzí tak výraznou, že je potřeba psychologická i sluchová intervence, případně je nutné se problematickým zvukům úplně vyhnout.

Během dospívání a v dospělosti se u lidí s Williamsovým syndromem mohou objevit také další psychické problémy: úzkosti, deprese, fobie, případně obsedantně-kompulzivní porucha.



Bojím se hlasitých
zvuků.

A young girl with light brown hair and bangs is sitting in a lush green field. She is wearing a black t-shirt with a graphic of three hands in red, orange, and yellow. She is holding a white rectangular sign in front of her. The sign has the text "Chci s Vámi chodit do školy!" written on it. She is also wearing light blue leggings with a pink butterfly pattern and light blue sneakers. The background is a dense wall of green foliage.

Chci s Vámi
chodit do školy!

Chci s Vámi chodit do školy

Julinka, 7 let

Děti s Williamsovým syndromem patří mezi žáky se speciálními vzdělávacími potřebami, jejich zařazení dětí do běžných mateřských a základních škol s asistentem závisí na míře zdravotních obtíží dítěte a jejich sociálních dovednostech. Zejména v mladším věku ale děti z možnosti inkluze těží, přítomnost zdravých dětí je pro ně velkým vzorem.

Rozhodnutí o výběru školy je vysoce individuální záležitostí rodičů a je nezbytné, aby se opíralo o doporučení školského poradenského zařízení (zpravidla speciálně pedagogického centra), které také nastavuje stupeň podpůrných opatření. Rozhodnou-li se rodiče pro vzdělávání ve speciální škole, je vhodné podporovat integraci dítěte mezi zdravé vrstevníky prostřednictvím různých volnočasových aktivit, např. zájmových kroužků, sportovních aktivit apod.

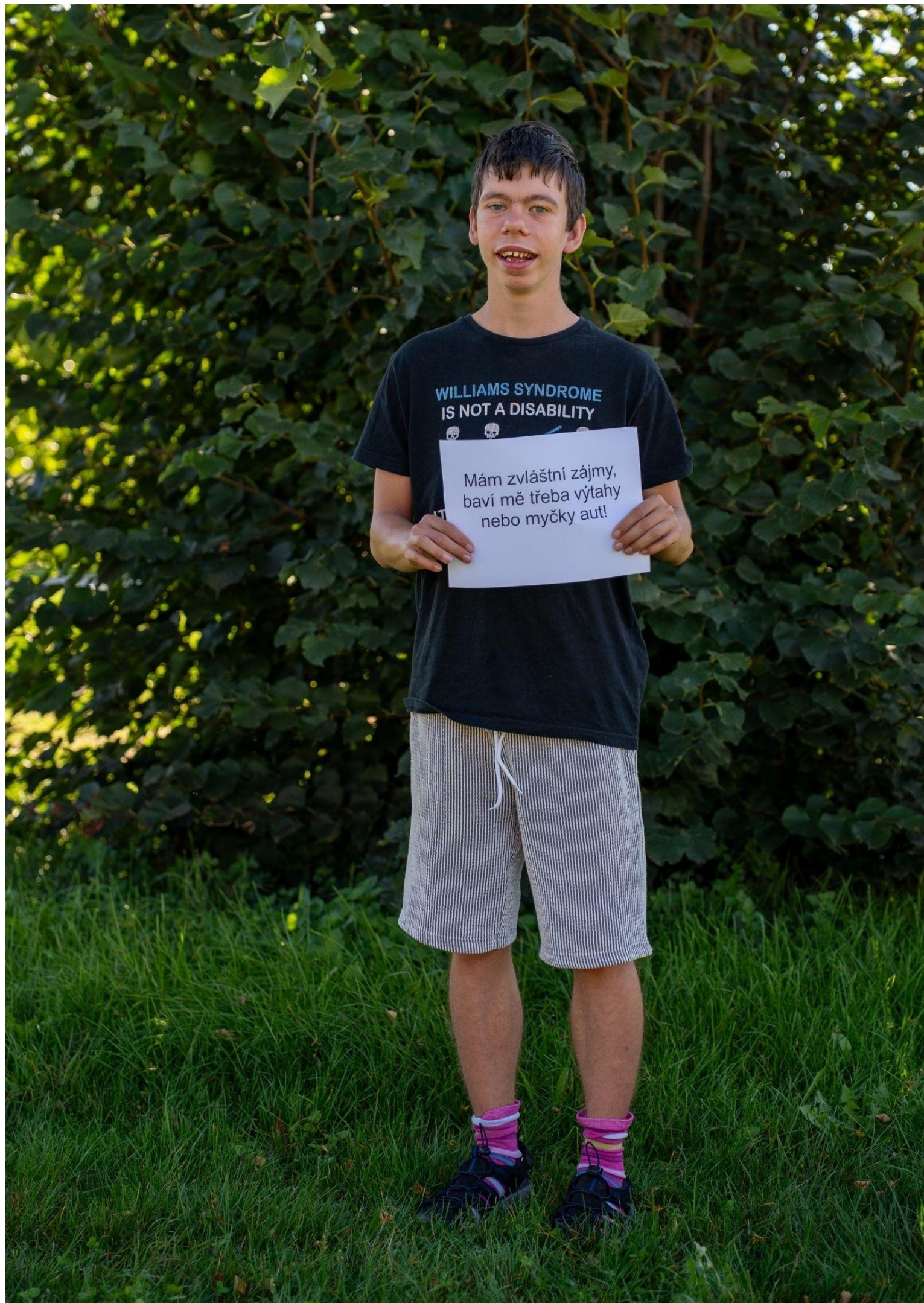
Mám zvláštní zájmy,
baví mě třeba výtahy
nebo myčky aut.

Bartoloměj, 19 let

Lidé s Williamsovým syndromem mají charakteristické osobnostní zvláštnosti: společenskou povahu, dobré jazykové schopnosti, stereotypní až obsesivní chování.

Mívají často speciální koníčky - zajímají se například o vysavače, myčky aut, zvony, zemědělské stroje, výtahy, na YouTube sledují videa s železničními přejezdy, chirurgickými zákroky či neobvyklým chováním, fascinují je katastrofy či nemoci.

Dokáží strávit se svojí oblíbenou činností podstatnou část dne a zkoušet trpělivost okolí nekonečnými hovory na oblíbená témata.



WILLIAMS SYNDROME
IS NOT A DISABILITY

Mám zvláštní zájmy,
baví mě třeba výtahy
nebo myčky aut!



I když už jsem dospělá,
potřebuji vaši podporu.

I když už jsem dospělý,
potřebuji vaši podporu.

I když jsem dospělá / dospělý, potřebuji vaši podporu.

Laura, 19 let
Matěj, 18 let

Lidé s Williamsovým syndromem mají v dospělosti velmi různorodé potřeby, většina z nich vyžaduje alespoň částečnou podporu. Kvůli svému mentální hendicapu potřebují pomoc zejména v plánování, nácviku samostatnosti, ve finančních nebo právních záležitostech. Důležitou součástí samostatného života je také bydlení, práce nebo dobrovolnická činnost.

Zásadní je podpora v oblasti zdravotní, protože s Williamsovým syndromem je spojena řada zdravotních obtíží, vyžadujících pravidelné kontroly u specialistů.

Lidé s Williamsovým syndromem také obtížně odhadují sociální hranice, jsou naivní v partnerských a finančních situacích, mohou prožívat úzkosti nebo se stát obětí manipulace.

Zároveň toho ale hodně zvládnou a s potřebnou mírou podpory mohou prožít spokojený dospělý život.

Chci žít jako Vy! Pomůžete my?

Vanesska, 16 let

Většina lidí s Williamsovým syndromem vyžaduje celoživotní podporu, s dopomocí však mohou spoustu věcí zvládnout. Mohou chodit do školy, mít kamarády, koníčky, vztahy, dle možností pracovat či bydlet.

Dospělí lidé s Williamsovým syndromem touží po normálním životě, chtějí být platnými členy společnosti, chtějí mít pocit, že někam patří.

Každý z nás jim může přispět a pomoci - podporovat jejich vzdělávání a rozvoj dovedností tak, aby měli dostatek kompetencí k co největší samostatnosti.

I my se od lidí s Williamsovým syndromem máme co učit - mohou nám být vzory v laskavosti, otevřenosti, schopnosti přinášet radost a pozitivní náladu. Začlenění lidí s Williamsovým syndromem do komunity posiluje toleranci, učí nás spolupracovat s lidmi s jiným způsobem myšlení, nebát se odlišnosti a vážit si rozmanitosti.



Chci žít jako Vy!
Pomůžete mi?



Autor fotografií: Pavel Švec
Texty, grafika a redakce: Hana Kubíková
Odborný dohled: MUDr. Marta Šimůnková,
MUDr. Wanda Urbanová

Projekt byl realizován za finanční podpory Ministerstva zdravotnictví
České republiky, publikace byla vydána v rámci programu
Vyrovnávání příležitostí pro občany se zdravotním postižením pro
rok 2025.



Více informací o Williamsově syndromu a spolku Willík najdete
zde: www.spolek-willik.cz/

© 2025 Willík, spolek pro Williamsův syndrom, z.s.
Drnovská 104/67, 161 00 Praha 6 – Ruzyně
IČO: 270 40 623
č.ú. 35-7591810217/0100

E-mail: info@spolek-willik.cz
www.facebook.com/spolekwillik/



Vychází v počtu 750 výtisků
Listopad 2025
Neprodejné