

Management Williamsova syndromu

Klinické doporučené postupy

Skupina pro tvorbu doporučených postupů
pro Williamsův syndrom

Aktualizace 2017

Williams Syndrome Foundation, Velká Británie



Obsah

Úvodní informace	3
... k Williamsovu syndromu	3
... k projektu pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom	3
... k doporučeným postupům pro klinický management Williamsova syndromu	3
Doporučení pro management Williamsova syndromu	4
... klinické charakteristiky a základní vyšetření	4
... v raném dětství	6
... v dětství	9
... v období dospívání	13
... v dospělosti	17
Růstové tabulky pro Williamsův syndrom	20
... u dívek	21
... u chlapců	29
Bibliografie	37
Přehled vyšetření u dětí s Williamsovým syndromem	48
Další zdroje na téma Williamsův syndrom	50
Poděkování	51

Úvodní informace...

... k Williamsovu syndromu (WS)

Williamsův syndrom je vzácné onemocnění, které se vyskytuje u nejméně 1 z 20.000 narozených dětí. Současná definice WS byla schválena Výborem pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom (Williams Syndrome Guideline Development Committee) na Shromáždění k dosažení shody ohledně managementu Williamsova syndromu (Williams Syndrome Management Consensus Meeting), které se konalo v Manchesteru v květnu 2009. Zůstává platnou i v roce 2017, kdy byly tyto doporučené postupy aktualizovány.

“Williamsův syndrom je vzácná genetická porucha způsobená delecí malé části chromozomu 7. Mezi rysy tohoto syndromu mohou patřit charakteristický vzhled obličeje, vrozené srdeční vady a vysoká hladina kalcia v raném dětství. Obvyklé jsou počáteční problémy s příjmem potravy a opožděný vývoj. Lidé s WS mají společenskou osobnost, charakteristické zvláštnosti chování a různý stupeň potíží s učením.”

... k projektu pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom

Tyto doporučené postupy byly vyvinuty za použití rozsáhlé a komplexní metodiky založené na metodice používané Skotskou meziuniverzitní sítí pro doporučené postupy (Scottish Intercollegiate Guidelines Network - SIGN). Metoda byla přizpůsobena tak, aby ji bylo možné použít pro vzácná onemocnění, u kterých je omezené základní penzum poznatků a kde hraje důležitější roli shoda odborníků.

Materiály, které byly zohledněny při formulaci doporučení pro management Williamsova syndromu, jsou uvedeny v bibliografii od str. 37 a jsou rozděleny podle klinických příznaků. Členové skupiny pro tvorbu doporučených postupů, jejichž seznam je uveden na str. 51, vzali v úvahu poznatky obsažené v těchto materiálech a doplnili je o dobrou praxi, na které se vzájemně shodli. Pokyny byly aktualizovány a podstatně doplněny v lednu 2017. Zejména byly doplněny části týkající se chirurgické péče, chování, psychologie, mentálního zdraví a vzdělávání.

... k doporučeným postupům pro klinický management Williamsova syndromu

Jaké jsou cíle doporučených postupů?

Doporučené postupy pro lékařskou péči o osoby s WS byly publikovány mimo jiné v roce 2001 Výborem pro genetiku Americké pediatrické akademie a ve Francii (CLAD-Ouest) v roce 2014. I když jsou tyto pokyny cenné, nelze je zcela přenést do prostředí Velké Británie. Proto, s cílem optimalizovat lékařskou a psychologickou péči o osoby s WS, je účelem těchto doporučených postupů poskytnout jasná a na důkazech založená doporučení ohledně klinického managementu WS, která bude možné použít u jedinců ve Velké Británii.

Co je cílem doporučení?

Vzhledem k tomu, že WS je vzácný syndrom, je pravděpodobné, že kliničtí lékaři v primární péči, jejichž úkolem je obvykle koordinovat péči o jedince s tímto onemocněním, budou mít s tímto syndromem jen malou předchozí zkušenost. Protože WS je multisystémová porucha, jsou u osob s WS v různých fázích jejich života třeba různé testy, screening, vyšetření, odeslání ke specialistům a multidisciplinární intervence. Tyto doporučené postupy poskytují přehled těchto požadavků v takovém formátu, který je přístupný komukoli, kdo je zapojen do péče o jedince s WS, a to včetně jejich rodičů.

Jak jsou tato doporučení uspořádána?

Tyto pokyny jsou rozděleny na doporučení pro jednotlivé věkové skupiny: rané dětství, dětství, dospívání a dospělost.

Na stranách 4-5 jsou uvedena doporučená základní vyšetření. Tato vyšetření je třeba zvážit vedle specifických vyšetření pro určitou věkovou skupinu, jež jsou na místě po určení diagnózy. U každé věkové skupiny jsou uvedeny doporučené testy a rovněž další navazující možnosti. Přehled vyšetření u dětí s Williamsovým syndromem na stranách 48-49 shrnuje, kdy a jak často by se měly u dětí s Williamsovým syndromem provádět určité testy a screening.

Klinické charakteristiky a doporučená základní vyšetření u WS

Klinické charakteristiky Williamsova syndromu	Základní vyšetření (tam, kde není uvedeno počáteční vyšetření u určitého klinického projevu, vyhledejte doporučení na stránce příslušné věkové skupiny)
Potvrďte diagnózu Williamsova syndromu testem mikrolece chromozomu 7 s využitím speciálních molekulárních technik a odešlete pacienta ke genetikovi. (V minulosti byl využívám FISH test, který byl nyní nahrazen array-komparativní genomickou hybridizací, neboli jednoduše metodou “microarray”.)	
• Charakteristické obličejové rysy (v raném dětství méně výrazné) • Vrozené srdeční vady (zejména supravalyární aortální stenóza (SVAS) a periferní stenóza plicní arterie) • Zvýšené hodnoty kalcia v krvi/moči a nefrokalcinóza • Genitourinární problémy (nesestouplá varlata, hypospadie) • Hypertenze • Tříselná kýla • Gastrointestinální problémy a problémy s příjmem potravy - gastroezofageální reflux; výhřez rekta; střevní divertikly • Neprospívání/pomalý růst • Endokrinologické abnormality / malý tělesný vzrůst • Skolióza a jiné muskuloskeletální problémy	➡ • Kardiovaskulární vyšetření včetně měření TK (krevního tlaku) na obou horních končetinách (na 4 končetinách u malých dětí), pre- a postduktální saturace hemoglobinu kyslíkem, EKG a echokardiografie. (Může být indikován i rentgen hrudníku.) ➡ • Kalcium v krvi a kalcium v moči: poměr kreatininu ➡ • Kreatinin v krvi, elektrolyty a ultrazvuk močového ústrojí ➡ • Plazmatická reninová aktivita a dopplerovské vyšetření renálních tepen ➡ • Screening na celiakii a vyznačení hmotnosti na příslušném růstovém grafu pro WS ➡ • Vyšetření funkce štítné žlázy a vyznačení délky a okcipitofrontálního obvodu hlavy (OFC) na růstovém grafu pro WS ➡ • Vhodné radiodiagnostické testy

Klinické charakteristiky a doporučená základní vyšetření u WS - pokračování

Klinické charakteristiky Williamsova syndromu

Základní vyšetření

(tam, kde není uvedeno počáteční vyšetření určitého klinického projevu, vyhledejte doporučení na stránce příslušné věkové skupiny)

Potvrďte diagnózu Williamsova syndromu testem mikrolece chromozomu 7 s využitím speciálních molekulárních technik a odešlete pacienta ke genetikovi. (V minulosti byl využívám FISH test, který byl nyní nahrazen array-komparativní genomickou hybridizací, neboli jednoduše metodou “microarray”.)

- Dentální anomálie
- Opožděný vývoj: ve všech oblastech včetně řeči (zejména porozumění), zrakové, prostorové a sociální orientace.
- Charakteristické rysy chování (zahrnují dráždivost, hyperaktivitu, ulpívavé chování, úzkost a přehnaně přátelské chování).
- Zrakové problémy: strabismus, špatná ostrost vidění, porucha rozlišovací schopnosti (“crowding fenomén”), špatné prostorové vidění a refrakční vady (obvykle hypertonie a astigmatismus)
- Sluchové problémy a přecitlivělost na hluk
- Problémy se spánkem

- Vyšetření a posouzení vývoje (dle věku)
- Zvažte další specializovaná vyšetření dle potřeby.
- Jako první krok by rodiče měli vést spánkový deník s použitím <http://kidssleepdr.com> a prodiskutovat jej s praktickým lékařem. Zvažte doporučení do spánkové laboratoře, kde dítě vyšetří a určí potřebná opatření.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v raném dětství (1) ~

VĚK 0—1

Doporučené testy /screening

- Kardiologický screening
- Kalcium v krvi a v moči: poměr kreatininu

Doporučení ohledně klinického managementu

Pokud je diagnóza stanovena v neonatálním období, mělo by být provedeno kardiologické vyšetření a dítě by mělo být odesláno k dětskému kardiologovi na echokardiografii. Pokud je diagnóza stanovena později v dětství, mělo by dítě být odesláno k dětskému kardiologovi do 3 měsíců. Do 4 let věku by měl dítě vyšetřit dětský kardiolog alespoň jednou ročně.
Pozn.: Přítomnost SVAS nebo PPAS může být diagnostikována v raném dětství, kdy není rozpoznáno opoždění ve vývoji nebo typický vzhled obličeje. Ve všech těchto případech by dětský kardiolog měl požádat o posouzení genetika nebo zajistit vhodné genetické testy.

Změřte při stanovení diagnózy. Měly by být použity normální rozsahy hodnot podle věku. 5 - 10% dětí s WS může potřebovat léčbu hyperkalcémie. Jsou-li vstupní testy normální, je třeba provádět další testy pouze, pokud se objeví příznaky. Ultrazvuk ledvin k vyloučení nefrokalcinózy.

Řešení hyperkalcémie

Hyperkalcémie by měla být léčena postupnými kroky:

- Intravenózní tekutiny pro nápravu dehydratace a pro doplnění zvýšených ztrát tekutin močí způsobených hyperkalcémií a terapií (viz níže)
- Smyčková diuretika jako Furosemid zvyšují vylučování kalcia
- Dieta s nízkým obsahem kalcia. Dosáhne se jí tím, že se veškerá mléčná strava nahradí Locasolem [SHS International (Nutricia Advanced Medical Nutrition) Liverpool, UK]. Tento přípravek obsahuje <7mg kalcia/100ml a neobsahuje žádný přidaný vitamín D. Celkový denní příjem kalcia potravou by měl být omezen na 50% doporučeného příjmu živin (RNI)
- Pro přípravu umělé výživy by se neměla používat tvrdá voda bohatá na kalcium ani minerální voda. Snížení obsahu kalcia v kohoutkové vodě může pomoci její převaření.
- Pro omezení tvorby vitamínu D v pokožce by se měly používat krémy s ochranným faktorem proti slunci, vyvarujte se suplementace vitamínu D
- U malých dětí s normální funkcí ledvin a resistantní hyperkalcémií je pro snížení hladiny kalcia v séru účinná intravenózní léčba bisfosfonáty (obvykle Pamidronate). U malých dětí s narušenou funkcí ledvin by se měly použít nižší dávky bisfosfonátů po konzultaci s nefrologem.
- Dokud nejsou hodnoty normální, je třeba v pravidelných intervalech kontrolovat hladinu kalcia v krvi, alkalickou fosfatázu a hormon příštítných tělísek.
- Dietu je třeba 'zvolnit', pokud začnou růst hladiny alkalické fosfatázy a hormonu příštítných tělísek. Dlouhodobé omezení kalcia a vitamínu D může způsobovat křivici. Pokud je zjištěna nefrokalcinóza s projevy poškození ledvin, odešlete dítě k nefrologovi. Pokud je funkce ledvin normální, opakujte kontroly v přiměřeném intervalu. Při zjištění strukturálních abnormalit proveďte příslušná vyšetření.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ u novorozenců a malých dětí (2)~

VĚK 0–1

Doporučené testy/screening

- Genitourinární screening
- Screening hypertenze
- Screening tříselné kýly
- Gastrointestinální problémy a problémy s příjmem potravy
- Testy funkce štítné žlázy (TFT)
- Muskuloskeletální problémy
- Dentální screening pro prevenci zubních onemocnění

Doporučení ohledně klinického managementu

Chlapce vyšetřete na případnou hypospadii a nesestouplá varlata (v publikovaných souborech 10% hypospadiie a 30% nesestouplých varlat) a odešlete k dětskému chirurgovi podle místních doporučených postupů. Měl by být proveden ultrazvuk močového ústrojí a případné strukturální abnormality odpovídajícím způsobem řešeny. Existuje zde zvýšená incidence infekcí močových cest a je třeba ji rutinně vyšetřovat.

Každoročně monitorovat krevní tlak na 4 končetinách. Hypertenzi definujeme jako průměrný systolický TK a/nebo diastolický TK vyšší nebo roven 95. percentilu u příslušného pohlaví, věku a výšky ve více než 3 případech. Pokud je spojen s renovaskulárním onemocněním (RVO), odešlete dítě k nefrologovi. Pro počáteční léčbu hypertenze se nedoporučuje zákrok k řešení sekundární hypertenze k RVO v podobě perkutánní transluminální angioplastiky nebo chirurgické cévní rekonstrukce. Doporučuje se léčba hypertenze pod dohledem nefrologa.

Vyšetřete případnou tříselnou kýlu. Incidence tohoto stavu je významně zvýšená u obou pohlaví, zvláště u dívek. Odešlete k dětskému chirurgovi v souladu s místními doporučenými postupy.

Seznamte se s průběhem krmení v minulosti. Ptejte se, jak se dítě vyprazdňuje, zda zvrací a zda má příznaky gastroezofageálního refluxu (GER). Pokud dítě neprospívá, změřte kalcium v plazmě, proveďte testy funkce štítné žlázy a screening celiakie. Odešlete k odborníkovi pro vhodnou dietetickou podporu. GER řešte pomocí standardních terapií a pokud symptomy přetrvávají nebo dítě neprospívá, proveďte vyšetření na potenciální hiátovou hernii nebo striktury. Rektální výhřez řešte konzervativně léčbou zácpy. Pomalý růst je u WS obvyklý. Používejte speciální růstové grafy pro tento syndrom a zvažte krmení pomocí nasogastrické sondy nebo perkutánní endoskopické gastrostomie

Zajistěte provedení základního testu. Opakujte test funkce štítné žlázy, pokud je pacient symptomatický. Změřte hladinu TSH a je-li zvýšená, zvažte ultrazvuk štítné žlázy a substituční terapii. Každé tři měsíce zaznamenávejte růst a OFC.

Proveďte vyšetření na skoliózu a radiolunární synostózu. V případě potřeby odešlete dítě k dětskému ortopedovi.

Zařaďte pacienta od raného věku do individualizovaného preventivního programu zubní péče. Rutinní sledování a pravidelné zubní kontroly rodinným zubním lékařem nebo v místním středisku zubní péče jsou velmi důležité. Postupujte podle pokynů obsažených v dokumentu 'Delivering Better Oral Health: an evidenced-base tool kit for prevention'. (www.gov.uk). (Pro lepší zdraví ústní dutiny: prokázaný soubor nástrojů pro prevenci)

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ u novorozenců a malých dětí (3)~

VĚK 0—1

Doporučené testy/screening

- Multidisciplinární posouzení vývoje
- Screening sluchu
- Screening zraku



Doporučení ohledně klinického managementu

Do 6 měsíců od diagnózy zkoordinujte vyšetření místním multidisciplinárním týmem. Je třeba posoudit adaptivní chování, zejména krmení a spánek. Posouzení by se měli zúčastnit fyzioterapeut, ergoterapeut, logoped a, je-li k dispozici, i klinický psycholog. Dítě je třeba co nejdříve doporučit do služeb rané péče a zajistit pro něj klíčového pracovníka.

Program screeningu sluchu pro novorozence (Newborn hearing screening programme - NHSP).

Screening zraku je třeba provést po stanovení diagnózy a měl by jej uskutečnit místní ortoptista/optometrista, pokud je tato služba v příslušné obci dostupná. V případě zjištění nějaké abnormality (nebo pokud není výše uvedená služba dostupná) odešlete dítě k místnímu dětskému oftalmologovi. Povzbud'te rodiče v tom, aby ortopistovi sdělili jakékoli svoje obavy a pozorování.

Poznámka: Anestezie

U dětí s WS by měl být do perioperační péče v případě jakéhokoli chirurgického zákroku zapojen dětský anesteziolog. Pokud u dítěte nejsou aktuální kardiologické problémy, stačí kardiologické vyšetření v rozmezí 12 měsíců před celkovou anestezií. Předoperační vyšetření by se mělo uskutečnit 1-2 týdny před plánovaným chirurgickým zákrokem a mělo by posoudit stav kardiologický, dýchacích cest, kloubů, ledvin a emoční. Vyšetření by mělo zahrnovat i EKG pro vyloučení prodlouženého intervalu QT.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dětství(1)~

VĚK 2-11

Doporučené testy/screening

- Kardiologický screening
- Kalcium v krvi a v moči: poměr kreatininu
- Screening genitourinárního traktu

Doporučení ohledně klinického managementu

Do 4 let věku každý rok kardiologické vyšetření. Poté kompletní kardiologické posouzení včetně echokardiografie nejméně jednou za 5 let.

Změřte při stanovení diagnózy. Použijte přitom normální rozsahy hodnot podle věku. 5 - 10% dětí s WS může potřebovat léčbu hyperkalcémie. Jsou-li vstupní testy normální, je třeba provádět další testy, pouze pokud se objeví příznaky.

Řešení hyperkalcémie

Hyperkalcémie by měla být léčena postupnými kroky:

- Intravenózně tekutiny pro nápravu dehydratace a pro doplnění zvýšených ztrát tekutin močí způsobených hyperkalcémií a terapií (viz níže)
- Smyčková diuretika jako Furosemid zvyšují vylučování kalcia
- Dieta s nízkým obsahem kalcia. Dosáhne se jí tím, že se veškerá mléčná strava nahradí Locasolem [SHS International (Nutricia Advanced Medical Nutrition) Liverpool, UK]. Tento přípravek obsahuje <7mg kalcia /100ml a žádný přidaný vitamín D. Celkový denní příjem kalcia potravou by měl být omezen na 50% doporučeného příjmu živin RNI).
- Pro přípravu umělé výživy by se neměla používat tvrdá voda bohatá na kalcium ani minerální voda. Snížení obsahu kalcia v kohoutkové vodě může pomoci její převaření.
- Pro omezení tvorby vitamínu D v pokožce by se měly používat krémy s ochranným faktorem proti slunci
- Vyvarujte se suplementace vitamínu D
- U malých dětí s normální funkcí ledvin a resistantní hyperkalcémií je pro snížení hladiny kalcia v séru účinná intravenózní léčba bisfosfonáty (obvykle Pamidronate). U malých dětí s narušenou funkcí ledvin by se měly použít nižší dávky bisfosfonátů po konzultaci s nefrologem.

Vyšetřete případné infekce močových cest a dyssynergii močového měchýře. Denní a noční inkontinence moči je obvyklá a může přetrvávat do dospělosti. Dyssynergie močového měchýře zvyšuje riziko rozvoje divertiklů močového měchýře a kaménků. U chlapců vyšetřete případná nesestouplá varlata a hypospadii. Měl by být proveden ultrazvuk renálního traktu včetně ledvin a močového měchýře. V případě opakujících se infekcí močových cest zvažte vyloučení divertiklů močového měchýře, vezikoureterálního refluxu nebo kaménků. Je-li inkontinence moči výrazná, zvažte vyloučení a popřípadě léčbu dyssynergie močového měchýře. V případě nefrokalcinózy s projevy narušení funkce ledvin odešlete dítě k dětskému nefrologovi. Každé 2-4 roky otestujte kreatinin v séru. Proveďte podrobné testy renální funkce nebo odešlete dítě k dětskému nefrologovi, jsou-li důkazy narušení funkce ledvin.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dětství (2)~

VĚK 2–11

Doporučené testy/screening

- Screening hypertenze
- Screening tříselné kýly
- Gastrointestinální problémy a problémy s příjmem potravy
- Testy funkce štítné žlázy (TFT)
- Růst a puberta

Doporučení ohledně klinického managementu

Každý rok monitorovat krevní tlak na obou pažích. Hypertenzi definujeme jako průměrný systolický TK a/nebo diastolický TK vyšší nebo roven 95. percentilu u příslušného pohlaví, věku a výšky ve více než 3 případech. Pokud je spojen s renovaskulárním onemocněním (RVO), odešlete dítě k nefrologovi. Pro počáteční léčbu hypertenze se nedoporučuje zákrok k řešení sekundární hypertenze k RVO v podobě perkutánní transluminální angioplastiky nebo chirurgické cévní rekonstrukce. Doporučuje se léčba hypertenze pod dohledem nefrologa.

Příležitostné vyšetření pro vyloučení rozvoje tříselné kýly.

Zjistěte, zda má dítě problémy s výživou a jak se vyprazdňuje. Řešte zácpu. Případy symptomatické divertikulární choroby tlustého střeva jsou hlášeny již u devítiletých dětí. O divertikulóze uvažujte u dítěte s opakujícími se bolestmi břicha. Proveďte screening celiakie okolo 3 let věku a v případě symptomů screening opakujte. Výrazný gastroezofageální reflux má tendenci věkem slábnout, ale může být i nadále problematický. Pokud se neléčí, existuje riziko ezofageálních striktur.

Vyšetřete, zda je pacient symptomatický. Změřte hladinu TSH a je-li zvýšená, zvažte ultrazvuk štítné žlázy. Má-li pacient jasný hypothyroidismus nebo progredující zhoršování funkce štítné žlázy, zvažte léčbu L-thyroxinem.

Každý rok zaznamenejte do tabulky naměřenou výšku, hmotnost a OFC (použijte růstové tabulky pro WS). Je třeba propočítat střední percentil výšky rodičů. Rutinní vyšetření abnormální rychlosti růstu a předčasné puberty (< 8 let). Kde je to nezbytné, uvažujte o gonadotropní terapii (gonadotropin releasing hormone (GnRH) therapy).

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dětství (3)~

VĚK 2–11

Doporučené testy/screening

- Muskuloskeletální problémy
- Screening dentálních anomálií
- Multidisciplinární posouzení vývoje
- Screening sluchu
- Screening zraku

Doporučení ohledně klinického managementu

Ptejte se na skeletální problémy. Zkontrolujte páteř kvůli event. kyfoskolióze a rozsah pohybu u ostatních kloubů. Podle potřeby proveďte rentgenové vyšetření / odešlete dítě na vyšetření týmem dětské ortopedie.

Zařadte pacienta do individualizovaného preventivního programu zubní péče od raného věku. Rutinní sledování a pravidelné zubní kontroly rodinným zubním lékařem nebo v místním středisku zubní péče jsou velmi důležité. Postupujte podle pokynů obsažených v dokumentu 'Delivering Better Oral Health: an evidenced-base tool kit for prevention'. (www.gov.uk). (Pro lepší zdraví ústní dutiny: osvědčený soubor nástrojů pro prevenci) Chybějící zuby/ malokluze/ prodloužené zachování mléčných zubů a další dentální anomálie: odešlete dítě ke konzultantovi nebo specialistovi v dětské stomatologii pro multidisciplinární posouzení a řešení. V případě kardiologických anomálií může být při zubních zákrocích vhodné preventivní podání antibiotik - konzultujte s kardiologem.

Odešlete dítě k místnímu týmu pro otázky vývoje dětí (Child Development Team). Poruchy učení/kognitivní poruchy mohou zahrnovat opožděný vývoj s potížemi ve všech oblastech. Často zaznamenáváme zejména potíže s pozorností, vizuálně-motorickými úkony a prostorovou pamětí. Od 5 let do dospělosti je vývoj řeči relativně dobrý ve srovnání s vizuálními, motorickými a prostorovými schopnostmi. Vyšetření založené na expresivních řečových dovednostech může vyústit v nadhodnocení celkových schopností. Monitorujte příjem potravy a spánek. Podporujte učení a vývoj vyhodnocením speciálních vzdělávacích potřeb dítěte a ve věku 2 let dítěte požádejte o Plán vzdělávání a zdravotní péče (Educational Health Care Plan - EHCP). (Viz níže) <https://www.gov.uk/children-with-special-educational-needs/overview>.

Screening proveďte ve 2 letech, pokud je opožděna řeč (to je pravděpodobně v důsledku opožděného vývoje). Trpí-li dítě zvýšenou citlivostí na zvuk (hyperakuze), zvažte využití programu desenzitizace pomocí tzv. maskeru (je-li tato služba dostupná).

Pokud není nalezena žádná abnormalita, měl by při nástupu na základní školu a při přechodu na střední stupeň místní ortoptista/optometrista provést screening zraku. Kde tyto služby nejsou k dispozici, mělo by dítě vyšetřit oftalmologické oddělení v nemocnici. Rodiče je třeba povzbudit, aby svého ortoptistu/optometristu informovali o všech svých obavách. Pro screening by měly být použity testy vhodné pro děti s poruchami učení, např. tzv. crowded cards (karty s více symboly)/optotypy s jednotlivými symboly.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dětství(4)~

VĚK 2–11

Doporučené testy/screening

- Otázky chování a mentálního zdraví
- Otázky vzdělávání

Doporučení ohledně klinického managementu

Podle potřeby poskytněte rady, jak zvládat chování, a podporu rodině. Odešlete dítě k psychologovi v případě úzkosti nebo velkých životních událostí. Zvažte screening za použití nástrojů pro behaviorální posouzení. Pokud potíže se spánkem vyžadují intervenci, odešlete dítě na kliniku pro poruchy spánku. Zaangažujte služby v oblasti duševního zdraví v rámci základní zdravotní péče, jsou-li dostupné. Mějte na paměti problém sociální zranitelnosti a využijte vhodné sociálně podpůrné struktury a prostředí. Další informace k tomuto aspektu péče můžete získat od Nadace Williamsova syndromu (Williams Syndrome Foundation) www.williams-syndrome.org.uk.

Děti s WS mají potíže s řečí a komunikací, poznávacími schopnostmi a učením (vývoj v oblasti pozornosti, čtení, psaní a počítání), sociálním, emočním a duševním zdravím a se senzorickými a fyzickými potřebami. Proto často potřebují odborné poradenství specialistů z oblasti logopedie, ergoterapie, fyzioterapie, dietologie, klinické psychologie, pedagogické psychologie, audiologie a dalších, čímž splňují podmínky pro EHCP (Education Health Care Plan = Plán vzdělávání a zdravotní péče). Děti a dospělí s WS mají velké potíže se psaním perem nebo tužkou a měli by být podporováni v psaní na počítači, nejlépe s použitím velké klávesnice. Jejich vývoj je atypický, což má vliv na způsob učení (např. pro počítání by se měly využívat spíše verbální strategie a nikoli vizuální, u čtení velmi spoléháme na fonologii, nedostatky ve schopnosti číst a počítat mohou souviset s poruchami pozornosti). Další informace o konkrétních požadavcích EHCP a vzdělávacím poradenství pro WS můžete získat prostřednictvím Nadace Williamsova syndromu (Williams Syndrome Foundation) www.williams-syndrome.org.uk.

Poznámka: anestezie

U dětí s WS by měl být do perioperační péče v případě jakéhokoli chirurgického zákroku zapojen dětský anesteziolog. Pokud u dítěte nejsou kardiologické problémy, stačí kardiologické vyšetření v rozmezí 12 měsíců před celkovou anestézií. Předoperační vyšetření by se mělo uskutečnit 1-2 týdny před plánovaným chirurgickým zákrokem a mělo by posoudit stav kardiologický, dýchacích cest, kloubů, ledvin a emoční. Vyšetření by mělo zahrnovat i EKG pro vyloučení prodlouženého intervalu QT.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dospívání(1)~

VĚK **11-18**

Doporučené testy/screening

- Kardiologický screening
- Kalcium v krvi a moči: poměr kreatininu
- Screening genitourinárního traktu
- Screening hypertenze
- Tříselná kýla
- Gastrointestinální problémy
- Testy funkce štítné žlázy (TFT)
- Růst a sexuální zdraví

Doporučení ohledně klinického managementu

Kardiologické vyšetření včetně ultrazvukových vyšetření nejméně jednou za 5 let. V případě symptomů další odpovídající sledování.

Otestujte, zda symptomy svědčí pro hyperkalcémii. Jsou-li přítomny, hyperkalcémii pravděpodobně působí jiná diagnóza. Vyšetřete a vhodným způsobem řešte.

Zjistěte anamnézu ohledně infekcí močového ústrojí nebo symptomů dyssynergie močového měchýře. Zkontrolujte polohu varlat. Ultrazvuk ledvin v pubertě a poté každých 5 let nebo při objevení symptomů. Test kreatininu v krvi každé 2-4 roky. Vyšetřete/ odešlete na vyšetření infekce močového ústrojí; vylučte obstrukční lézi (léze); proveďte podrobné testy funkce ledvin anebo odešlete pacienta k nefrologovi v případě projevů narušení funkce ledvin. Přetrvává-li nefrokalcinóza, odešlete k nefrologovi.

Každý rok monitorovat krevní tlak na obou pažích. Hypertenzi definujeme jako průměrný systolický TK a/nebo diastolický TK vyšší nebo roven 95. percentilu u příslušného pohlaví, věku a výšky ve více než 3 případech. Pokud je spojen s renovaskulárním onemocněním (RVO), odešlete pacienta k nefrologovi. Pro počáteční léčbu hypertenze se nedoporučuje zákrok k řešení sekundární hypertenze k RVO v podobě perkutánní transluminální angioplastiky nebo chirurgické cévní rekonstrukce. Doporučuje se léčba hypertenze pod dohledem nefrologa.

Vyšetřete případnou tříselnou kýlu, která je běžná i v dospělosti.

Každý rok se informujte o tom, jak se pacient vyprazdňuje. Nasad'te léčbu zácpy a zvažte vyšetření na divertikulární chorobu, je-li to relevantní a jsou-li přítomny nevysvětlené symptomy. V případě symptomů proveďte vyšetření na celiakii. Incidence výrazného GER se s věkem snižuje, ale může být i nadále problémem. Lečte do zlepšení nebo odešlete na vyšetření. Pokud se GER neléčí, existuje riziko ezofageálních striktur.

Vyšetřete, zda je pacient symptomatický. Změřte hladinu TSH a je-li zvýšená, zvažte ultrazvuk štítné žlázy. Má-li pacient jasný hypothyroidismus nebo progredující zhoršování funkce štítné žlázy, zvažte léčbu L-thyroxinem.

Každý rok zaznamenávejte růst a zabraňte přílišnému nárůstu hmotnosti. Nabídněte poradenství ohledně antikoncepce / kontaktní údaje na organizace, které mohou poskytnout poradenství ohledně antikoncepce pro lidi s poruchami učení.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dospívání(2)~

VĚK 11-18

Doporučené testy/screening

- Muskuloskeletální problémy
- Screening dentálních anomálií
- Multidisciplinární posouzení vývoje
- Screening sluchu
- Screening zraku

Doporučení ohledně klinického managementu

Klinické vyšetření páteře na kyfoskoliózu v pubertě a rentgenové vyšetření/odeslání ortopedickému týmu dle potřeby.

Zařad'te pacienta do individualizovaného preventivního programu zubní péče od raného věku. Rutinní sledování a pravidelné zubní kontroly rodinným zubním lékařem nebo v místním středisku zubní péče jsou velmi důležité. Postupujte podle pokynů obsažených v dokumentu 'Delivering Better Oral Health: an evidenced-base tool kit for prevention'. (www.gov.uk). (Pro lepší zdraví ústní dutiny: prokázaný soubor nástrojů pro prevenci). Chybějící zuby/ malokluze/ prodloužené zachování mléčných zubů a další dentální anomálie: odešlete dítě ke konzultantovi nebo specialistovi v dětské stomatologii pro multidisciplinární posouzení a řešení. V případě kardiologických anomálií může být při zubních zákrocích vhodné preventivní podání antibiotik - konzultujte s kardiologem.

Zapojte místní týmy pro vývoj dítěte nebo poruchy učení (Child Development or Learning Difficulties (LD) Teams). Poradenství a podpora může být třeba v oblasti vizuálně-motorických dovedností (např. chůze ze schodů, přecházení ulice), prostorové paměti, orientace (např. používání veřejné dopravy, učení se pěší trasy, strategie pro případ, že se ztratí), plánování dopředu / řešení problémů a poruch pozornosti. Ve většině případů jsou pro EHCP (Plán vzdělávání a zdravotní péče) nutná další vyšetření www.gov.uk/children-with-special-educational-needs/overview. V případě úzkosti a závažných životních událostí doporučte psychologickou intervenci. Mějte na paměti problém sociální zranitelnosti a využijte vhodné sociálně podpůrné struktury a prostředí. Další informace k tomuto aspektu péče můžete získat od Nadace Williamsova syndromu (Williams Syndrome Foundation) www.williams-syndrome.org.uk.

Zajistěte rutinní audiologické vyšetření v 11 a 18 letech na přecitlivělost na zvuky (hyperakuze) a ztrátu sluchu ve vysokých frekvencích. Je-li přítomna hyperakuze, zvažte využití programu desenzitizace pomocí tzv. maskeru (je-li tato služba dostupná).

Dle indikace místním optometristou, který může pacienta odeslat na místní oftalmologii, je možné provést screening na strabismus a refrakční vadu.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dospívání(3)~

VĚK 11-18

Doporučené testy/screening

- Otázky mentálního zdraví

Doporučení ohledně klinického managementu

Fobie, úzkost a problémy se spánkem jsou u mladých lidí s WS mnohem obvyklejší než u běžné populace. Sociální problémy a problémy s chováním mohou také být známkou špatného mentálního zdraví. Základními příčinami jsou poruchy pozornosti, sociálního porozumění, rozeznávání emocí, sensorického zpracování vjemů (zejména hyperakuze), adaptivního chování a narušené spánkové vzorce. Vyšetření a intervence musí také brát v úvahu faktory situační (např. závažné životní události, neadekvátní podpůrné systémy, nevhodné prostředí).

Pozn.: Nápadně přátelské chování a sociabilita mohou maskovat depresi a úzkost. Výchozí poznatky a důkazy pro terapie problémů s mentálním zdravím u WS jsou omezené.

Potenciálně užitečné mohou být: programy pro zlepšení adaptivních a sebeobslužných dovedností a pro sociální fungování a porozumění; kognitivně-behaviorální terapie včetně technik mindfulness; vzdělávací a ergoterapeutické intervence. Důležité je zajištění podpůrného a strukturovaného prostředí a může být potřebné i poradenství ke zlepšení spánkových vzorců.

Výchozí poznatky a důkazy pro farmakologickou léčbu jsou nedostatečné. Existují určité pozitivní zprávy ohledně léčiv ze skupiny SSRI a non-SSRI při léčbě deprese a úzkosti a ohledně metylfenidátu ke zlepšení pozornosti a hyperaktivity. Velmi často se však vyskytují i nežádoucí vedlejší účinky. Národní postupy doporučují u mladých lidí s poruchami učení provádět kontrolu problémů s mentálním zdravím každý rok.

<https://www.nice.org.uk/guidance/qs142>.

- Otázky vzdělávání

Další vyšetření pro pro EHCP (Plán vzdělávání a zdravotní péče) je třeba provést při přechodu ze základního na střední stupeň vzdělávání a ze středního stupně na vzdělávání pro věkovou kategorii 16+ <https://www.gov.uk/children-with-special-educational-needs/overview>. Užitečný bude také nácvik sociálních dovedností a programy pro výuku základní sebeobsluhy a dovedností pro každodenní život.

Další informace o konkrétních požadavcích EHCP v souvislosti s WS můžete získat prostřednictvím Nadace Williamsova syndromu. www.williams-syndrome.org.uk.

Mějte na paměti problém sociální zranitelnosti a využijte vhodné sociálně podpůrné struktury a prostředí. Další informace k tomuto aspektu péče můžete získat od Nadace Williamsova syndromu (Williams Syndrome Foundation) www.williams-syndrome.org.uk.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dospívání(4)~

VĚK 11-18

Poznámka: anestezie

- *U dětí s WS by měl být do perioperační péče v případě jakéhokoli chirurgického zákroku zapojen dětský anesteziolog.*
- *Pokud u dítěte nejsou kardiologické problémy, stačí kardiologické vyšetření v rozmezí 12 měsíců před celkovou anestezí. Předoperační vyšetření by se mělo uskutečnit 1-2 týdny před plánovaným chirurgickým zákrokem a mělo by posoudit stav kardiologický, dýchacích cest, kloubů, ledvin a emoční.*
- *Vyšetření by mělo zahrnovat i EKG pro vyloučení prodlouženého intervalu QT.*

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dospělosti(1)~

VĚK **18+**

Doporučené testy/screening

- Kardiologický screening
- Kalcium v krvi a moči: poměr kreatininu
- Screening genitourinárního traktu
- Screening hypertenze
- Tříselná kýla
- Gastrointestinální problémy
- Testy funkce štítné žlázy (TFT)
- Růst a sexuální zdraví
- Screening diabetu

Doporučení ohledně klinického managementu

- Vyšetření včetně ultrazvuku každých 5 let po celý život. Dospělí s Williamsovým syndromem by měli být odesláni do příslušného regionálního centra pro vrozené srdeční vady v dospělosti k rutinnímu sledování.
- Proveďte, zda symptomy nenasvědčují hyperkalcémii. Pokud jsou symptomy přítomny, je hyperkalcémie pravděpodobně důsledkem jiné diagnózy. Vyšetřete a řešte odpovídajícím způsobem.
- Vyšetřete na infekci močových cest a symptomy dyssynergie močového měchýře: denní nebo noční inkontinence. Ultrazukové vyšetření močového měchýře a ledvin každých 5 let. Vyšetřete projevy zjizvení ledvin, divertiklů močového měchýře nebo kaménků. Přetrvává-li nefrokalcinóza, odešlete k nefrologovi. Každé 2 - 4 roky otestujte kreatinin v séru.
- Každý rok monitorujte krevní tlak na obou pažích. U dospělých lidí s WS se hypertenze definuje jako průměrný systolický TK a/nebo diastolický TK vyšší nebo roven 140/90mmHg. Pokud je spojen s renovaskulárním onemocněním (RVO), odešlete pacienta k nefrologovi. Pro počáteční léčbu hypertenze se nedoporučuje zákrok k řešení sekundární hypertenze k RVO v podobě perkutánní transluminální angioplastiky nebo chirurgické cévní rekonstrukce. Doporučuje se léčba hypertenze pod dohledem lékaře.
- Vyšetřete tříselnou kýlu, která je obvyklá až do dospělosti.
- Dotazujte se na vyprazdňování. Nasad'te léčbu zácpy a zvažte vyšetření na divertikulární chorobu. V případě symptomů proveďte screening celiakie. Lečte symptomy gastroezofageálního refluxu do zlepšení nebo odešlete pacienta na léčbu.
- Opakujte, má-li pacient symptomy (zkontrolujte tyreoidální protilátky). Zvažte ultrazvuk štítné žlázy a substituční terapii hormonem štítné žlázy.
- Každý rok kontrolujte hmotnost a vyvarujte se nadměrného přibírání - podporujte aktivní životní styl. Nabídněte poradenství ohledně antikoncepce / kontaktní údaje na organizace, které mohou poskytnout poradenství ohledně antikoncepce u lidí s poruchami učení.
- Ve 30 letech: orální glukózový toleranční test (OGTT) nebo inzulín nalačno, je-li to považováno za vhodnější. Narušenou glukózovou toleranci kontrolujte cvičením a dietou. Vyhýbejte se velké glukózové zátěži. Vyhýbejte se diabetogenním lékům. Léčbu klinického diabetu u osob s WS provádějte v souladu s doporučenými národními postupy.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dospělosti(2)~

VĚK 18+

Doporučené testy/screening

- Muskuloskeletální problémy Screening dentálních anomálií
- Screening sluchu
- Screening zraku
- Otázky mentálního zdraví

Doporučení ohledně klinického managementu

Vyšetřete nebo odešlete k odborníkovi v případě symptomů

Zařad'te pacienta do individualizovaného preventivního programu zubní péče od raného věku. Rutinní sledování a pravidelné zubní kontroly rodinným zubním lékařem nebo v místním středisku zubní péče jsou velmi důležité. Postupujte podle pokynů obsažených v dokumentu 'Delivering Better Oral Health: an evidenced-base tool kit for prevention'. (www.gov.uk). (Pro lepší zdraví ústní dutiny; prokázány soubor nástrojů pro prevenci) Chybějící zuby/ malokluze/ prodloužené zachování mléčných zubů a další dentální anomálie: odešlete pacienta ke konzultantovi nebo specialistovi v dětské stomatologii pro multidisciplinární posouzení a řešení. V případě kardiologických anomálií může být při zubních zákrocích vhodné preventivní podání antibiotik - konzultujte s kardiologem.

Screening každých 5 - 10 let (na ztrátu sluchu)

Podle požadavků místního optika.

Fobie, úzkost a problémy se spánkem jsou u mladých lidí s WS mnohem více obvyklé než u běžné populace. Sociální problémy a problémy s chováním mohou také být známkou špatného mentálního zdraví. Mezi základní příčiny patří poruchy exekutivních funkcí, sociálního porozumění, rozeznávání emocí, senzorického zpracování vjemů (zejména hyperakuze), adaptivního chování a narušené spánkové vzorce.

Vyšetření a intervence musí také brát v úvahu faktory situační (např. závažné životní události, neadekvátní podpůrné systémy, nevhodné prostředí).

Pozn.: Nápadně přátelské chování a sociabilita mohou maskovat depresi a úzkost

Výchozí poznatky a důkazy pro terapie problémů s mentálním zdravím u WS jsou omezené.

Užitečné mohou být zejména: programy pro zlepšení adaptivních a sebeobslužných dovedností a pro sociální fungování a porozumění; kognitivně-behaviorální terapie včetně technik mindfulness; vzdělávací a ergoterapeutické intervence. Důležité je také zajištění podpůrného a strukturovaného prostředí.

Výchozí poznatky a důkazy pro farmakologickou léčbu jsou nedostatečné. Existují určité pozitivní zprávy ohledně léčiv ze skupiny SSRI a non-SSRI při léčbě deprese a úzkosti a také ohledně metylfenidátu pro zlepšení pozornosti a hyperaktivity. Velmi často se však vyskytují i nežádoucí vedlejší účinky.

Důležitý je přístup k podpoře zaměstnávání, sebeobsluhy a samostatného života a mohou být třeba intervence v oblasti sociálních dovedností.

Doporučení ohledně managementu Williamsova syndromu ~ v dospělosti(3)~

VĚK 18+

Doporučené testy/screening

- Otázky vzdělávání

Doporučení ohledně klinického managementu

O EHCP (Plán vzdělávání a zdravotní péče) je obvykle požádáno již v dřívějším věku. Tento plán lze prodloužit do věku 25 let a o prodloužení může požádat mladý člověk sám od 16 let věku. <https://www.gov.uk/children-with-special-educational-needs/overview>

Další informace o konkrétních požadavcích EHCP v souvislosti s WS můžete získat prostřednictvím Nadace Williamsova syndromu www.williams-syndrome.org.uk.

Podpora v oblasti zaměstnání, svépomoci, samostatného života a sexuálního zdraví/vzdělávání je naprosto nezbytná. Podpora by měla zahrnovat oblasti intelektuálního handicapu, který může mít negativní dopad na samostatnost, jako jsou orientace, používání veřejné dopravy, naučení se pěší trasy na místo zaměstnání, strategie v případě, že se jedinec ztratí a jak požádat o pomoc, bezpečné přecházení ulice, plánování dopředu, řešení problémů (např. sbalení věcí pro daný den, udržování věcí v pořádku).

Mějte na paměti problém sociální zranitelnosti a využijte vhodné sociálně podpůrné struktury a prostředí. Další informace k tomuto aspektu péče můžete získat od Nadace Williamsova syndromu www.williams-syndrome.org.uk.

Celková anestezie u jakéhokoli chirurgického zákroku je i nadále značným rizikem a anesteziolog by si měl být plně vědom jednotlivých konkrétních problémů souvisejících s WS. Pokud nejsou aktuální kardiologické problémy, stačí kardiologické vyšetření během 12 měsíců před celkovou anestezí. Předoperační vyšetření by se mělo uskutečnit 1-2 týdny před plánovaným chirurgickým zákrokem a mělo by posoudit stav kardiologický, dýchacích cest, kloubů, ledvin a emoční. Vyšetření by mělo zahrnovat i EKG pro vyloučení prodlouženého intervalu QT.

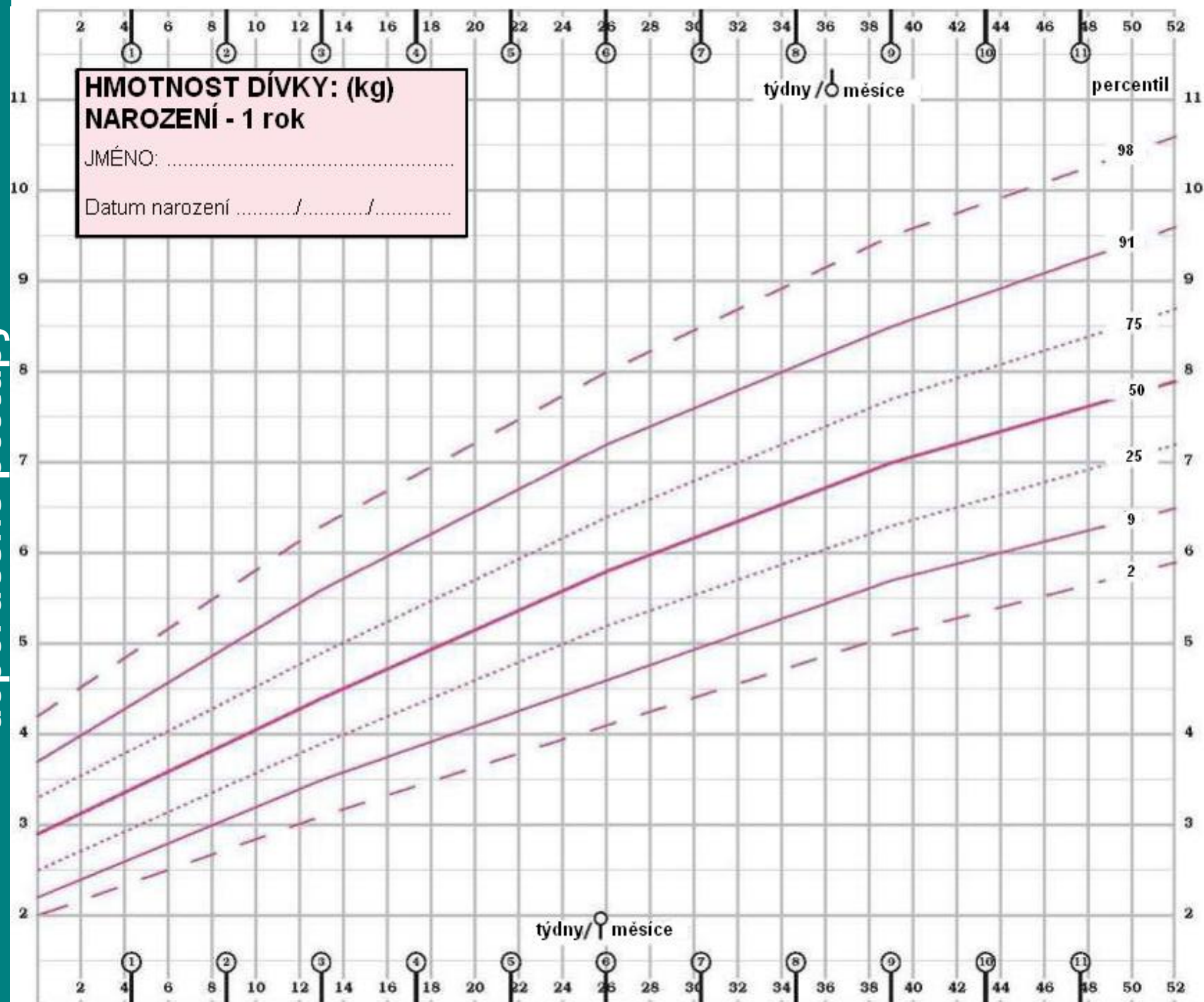
Růstové grafy pro Williamsův syndrom

Dívky	21
... HMOTNOST:0–1 rok věku	21
... HMOTNOST:1–5 let věku	22
... HMOTNOST:5–18 let věku	23
... DÉLKA: 0–1 rok věku	24
... VÝŠKA:1–5 let věku	25
... VÝŠKA:5–18 let věku	26
... OFC: 0–1 rok věku	27
... OFC: 1–5 let věku	28
Chlapci	29
... HMOTNOST:0–1 rok věku	29
... HMOTNOST:1–5 let věku	30
... HMOTNOST:5–18 let věku	31
... DÉLKA: 0–1 rok věku	32
... VÝŠKA:1–5 let věku	33
... VÝŠKA:5–18 let věku	34
... OFC: 0–1 rok věku	35
... OFC: 1–5 let věku	36

Všechny růstové grafy jsou reprodukovány s laskavým svolením Harlow Printing Limited and Dr Neila Martina

z publikace: Martin, N. D. T., W.R. Smith, et al.
(2007). "New height, weight and head
circumference charts for British children
with Williams syndrome."
Arch Dis Child 92(7):598-601.

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



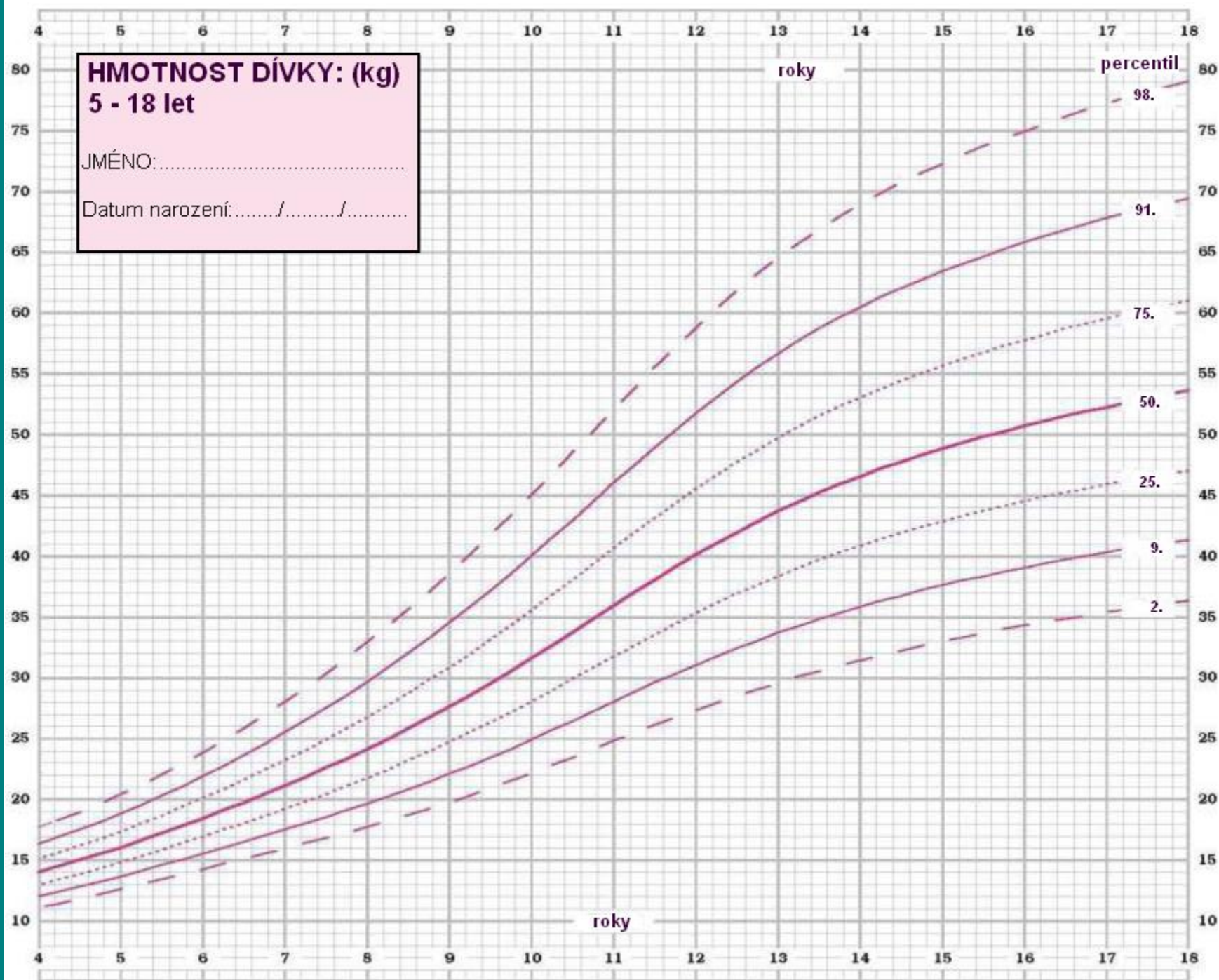
DÍVKY 0-1 HMOTNOST

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



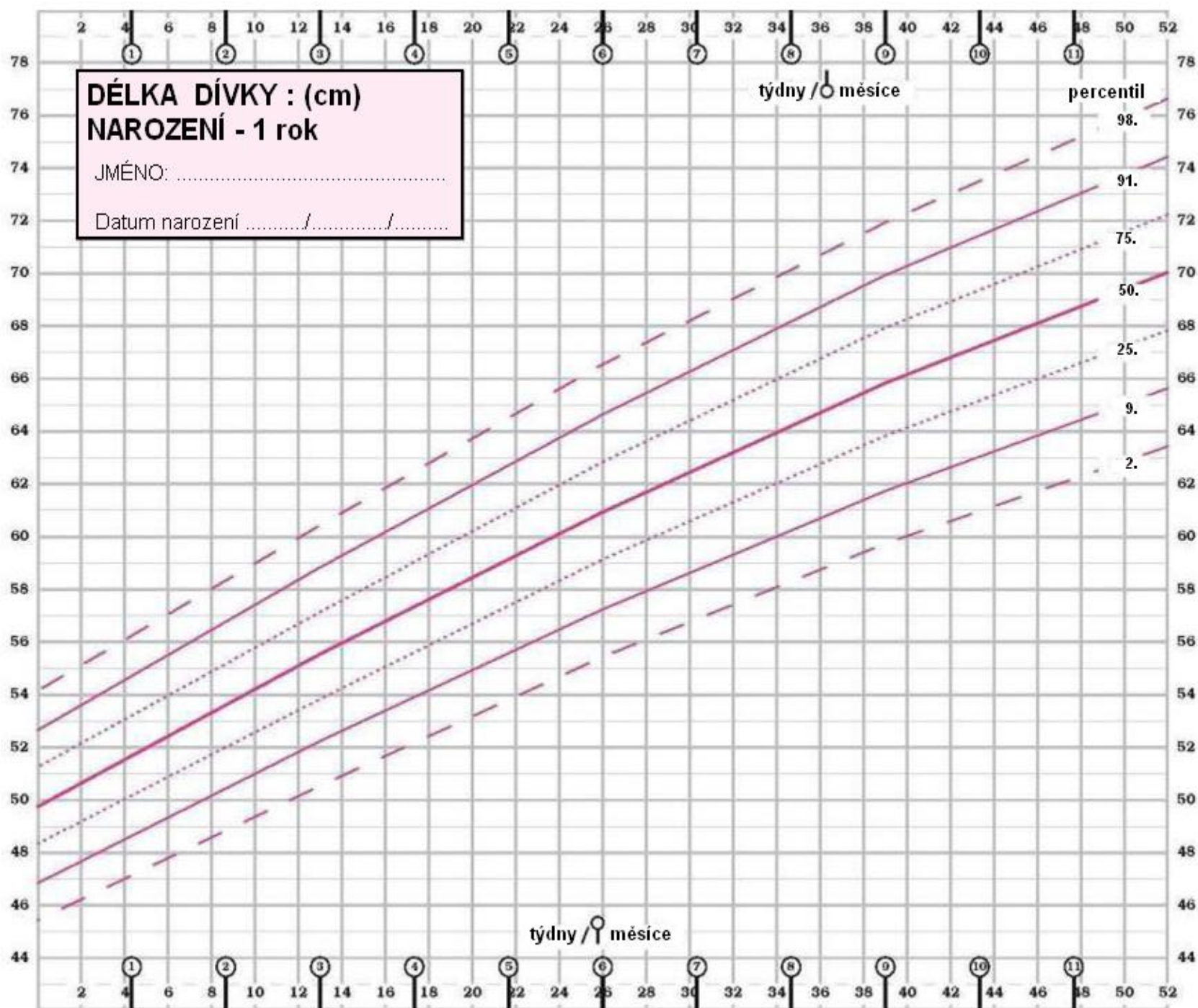
DÍVKY
1 - 5
HMOTNOST

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



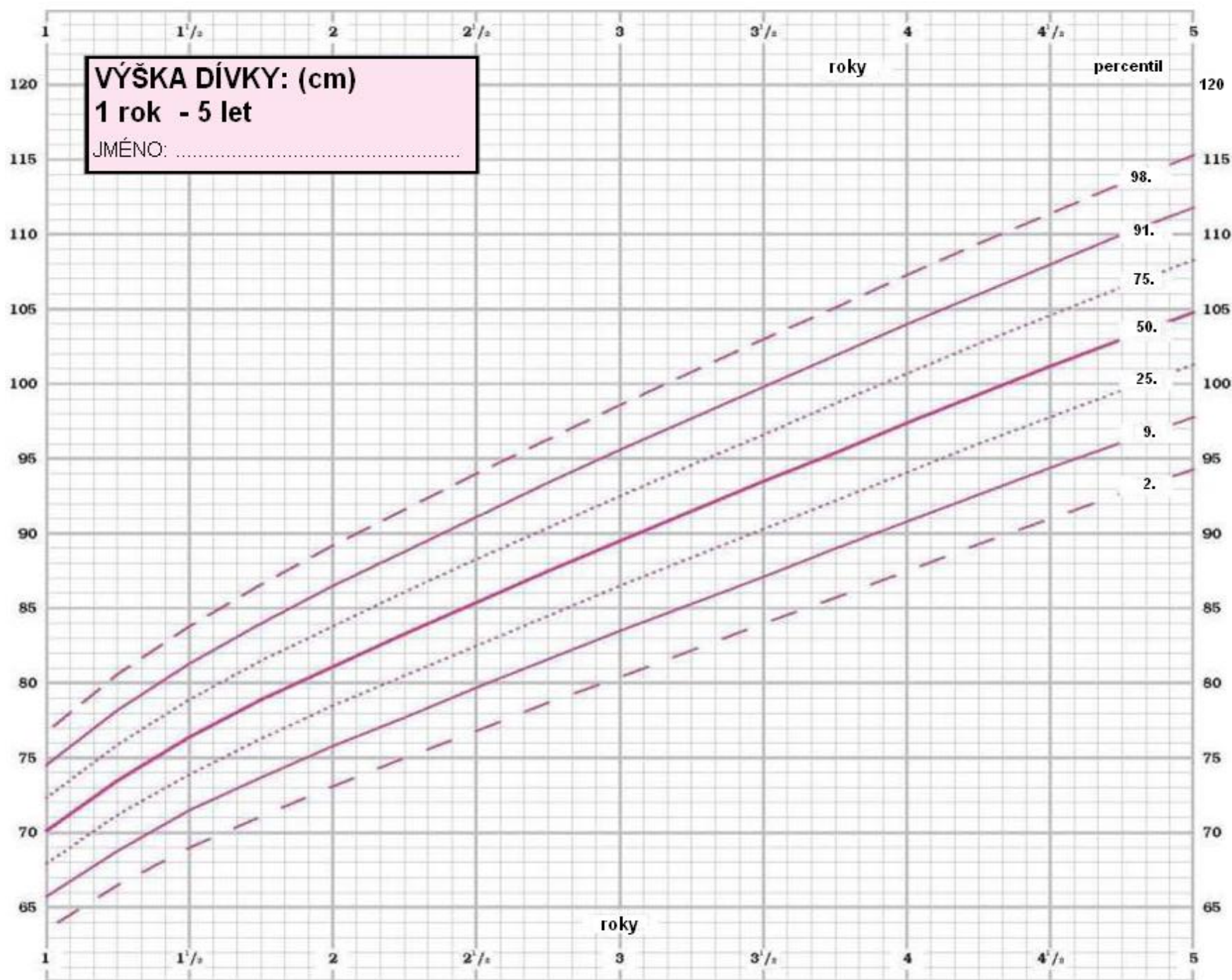
DÍVKY
5-18
HMOTNOST

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



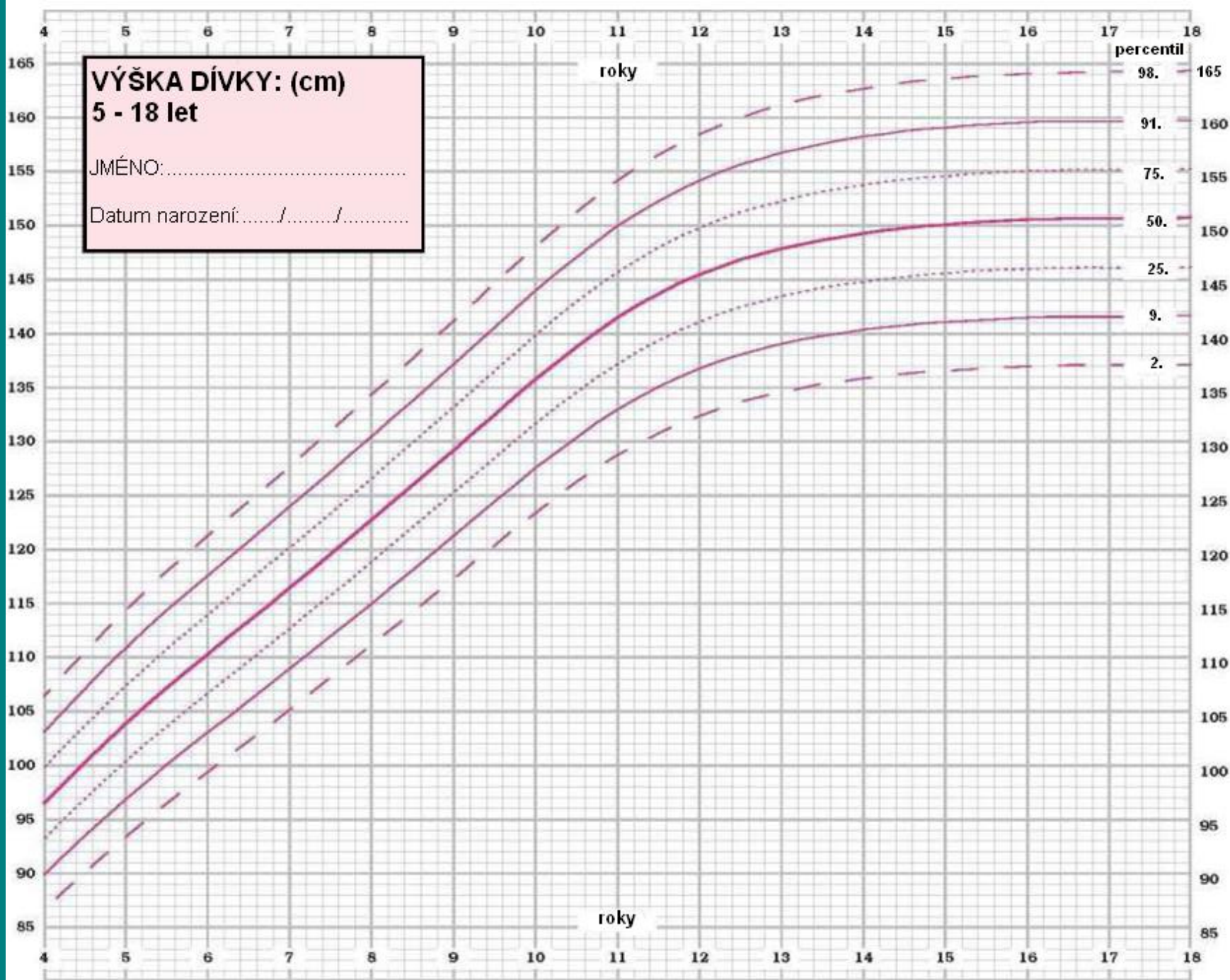
DÍVKY **0 - 1** DĚLKA

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



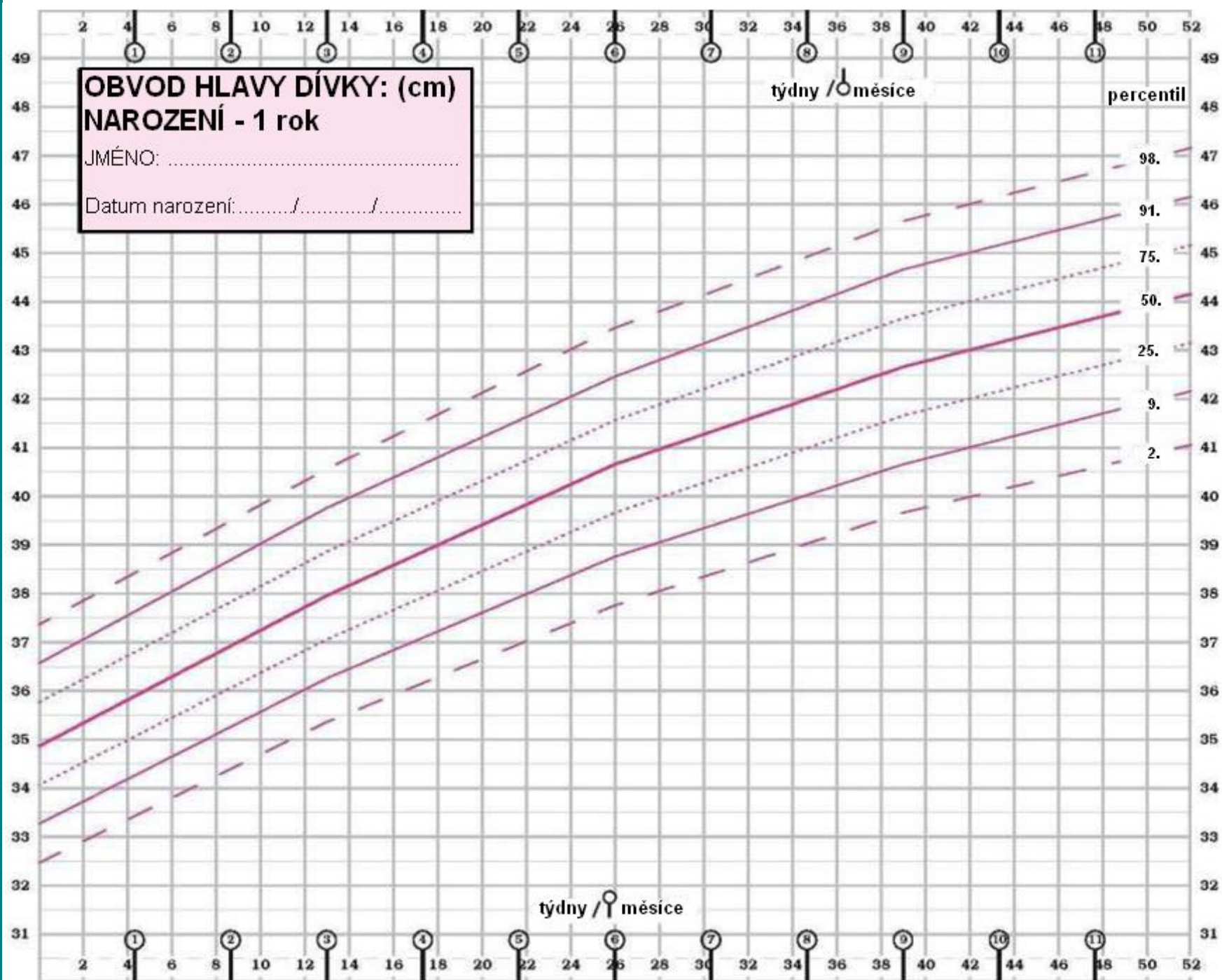
DÍVKY **1 - 5** VÝŠKA

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



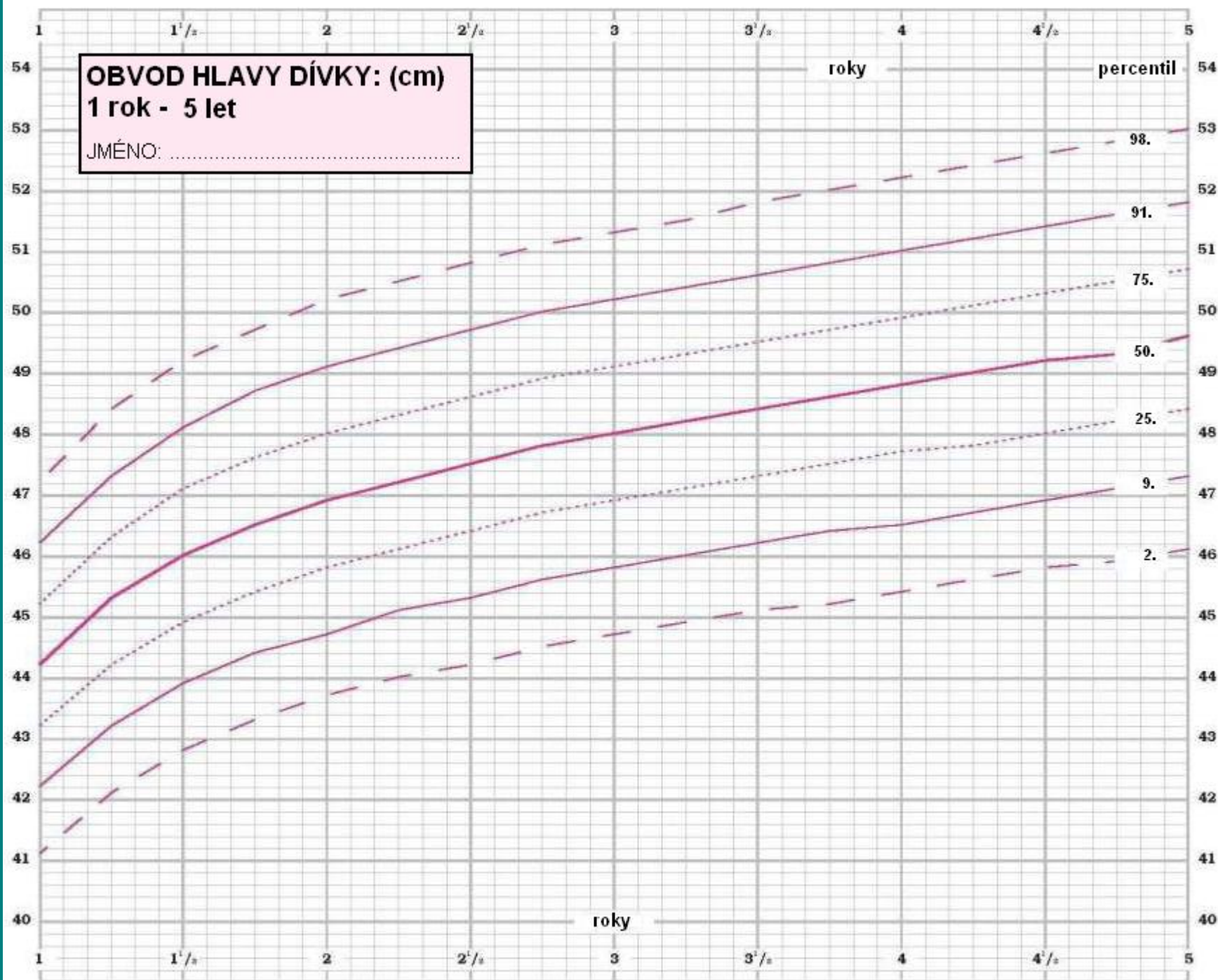
DÍVKY
5-18
VÝŠKA

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



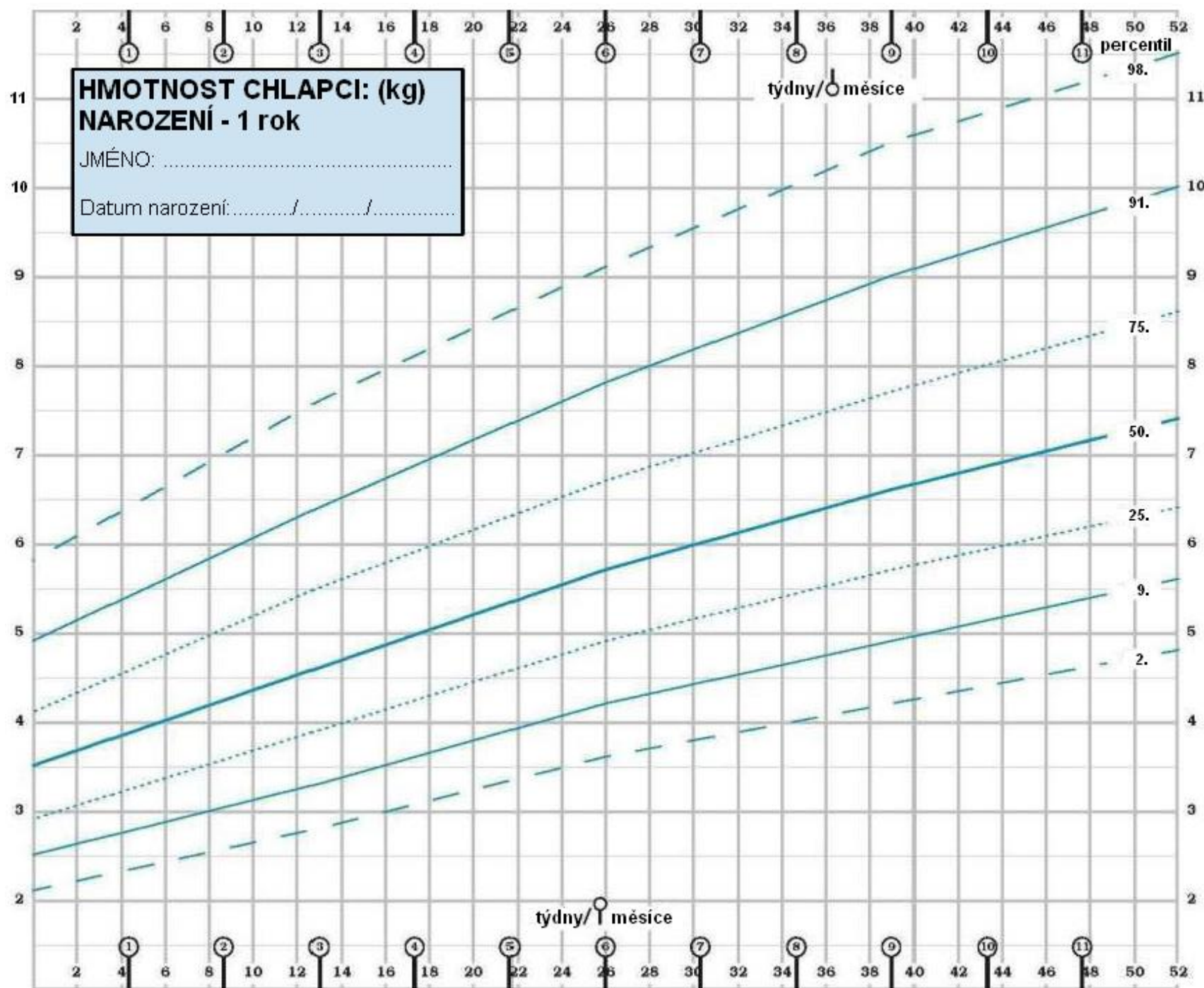
DÍVKY **0 - 1** OFC

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



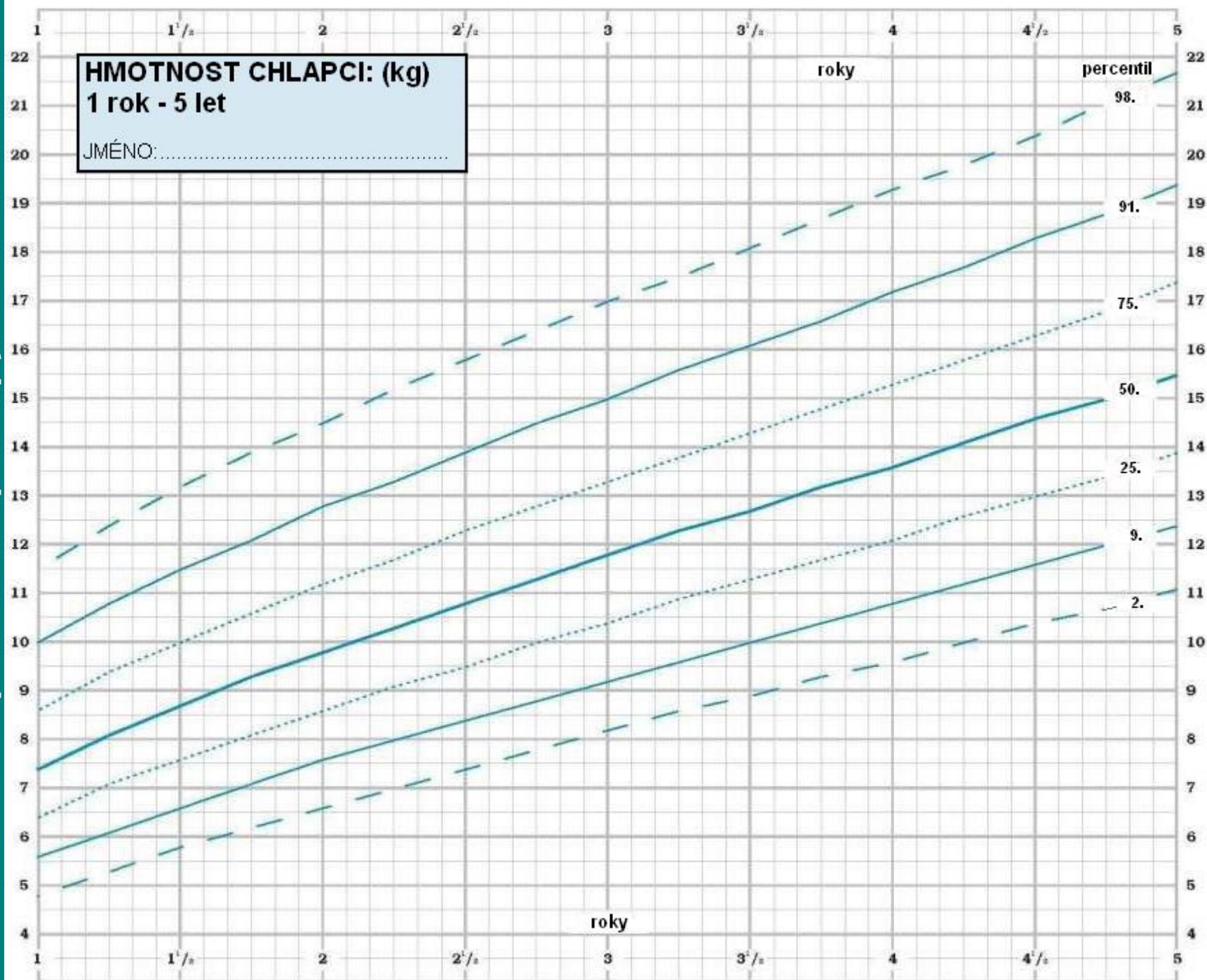
DÍVKY
1 - 5
OFC

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



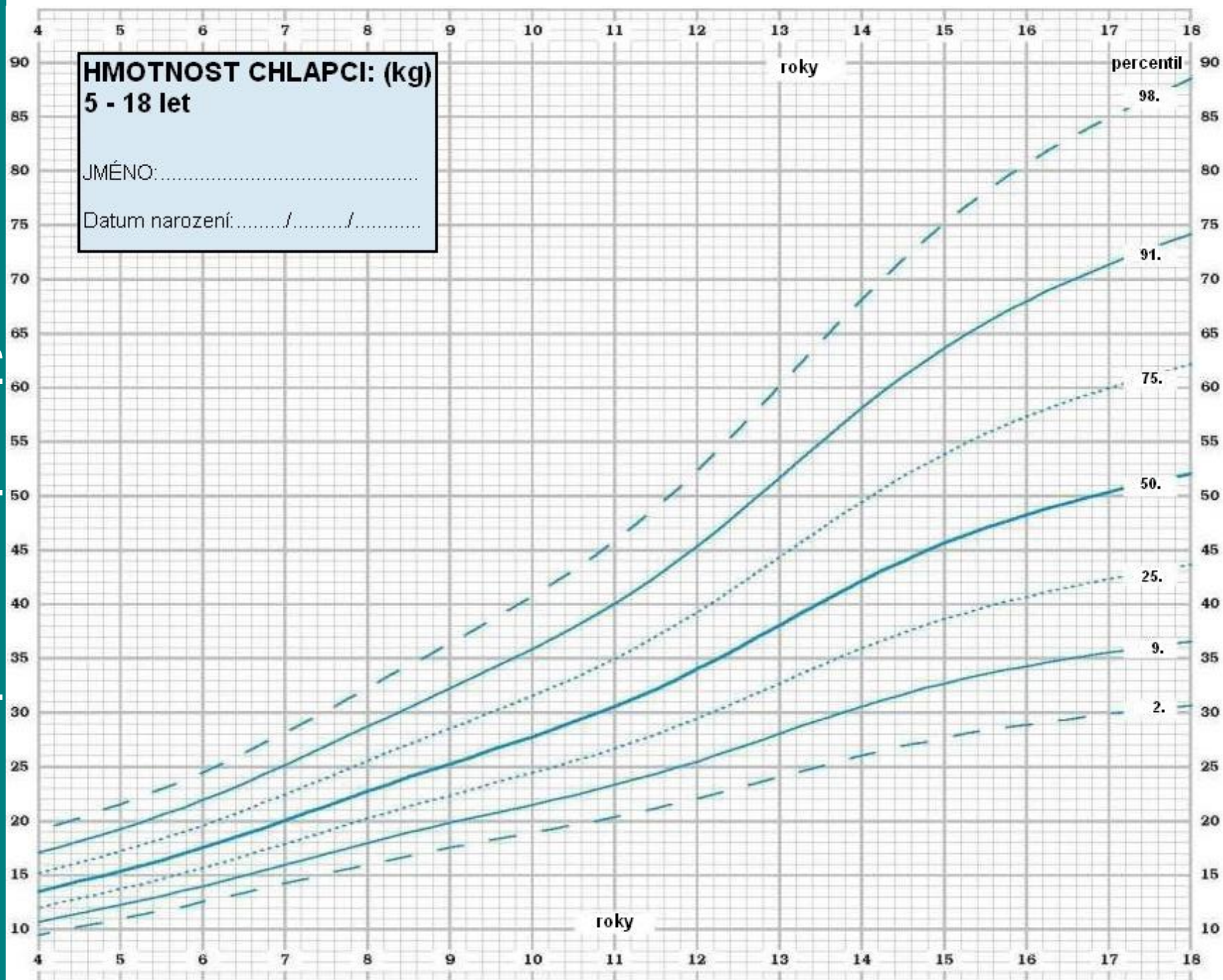
CHLAPCI
0 - 1
HMOTNOST

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



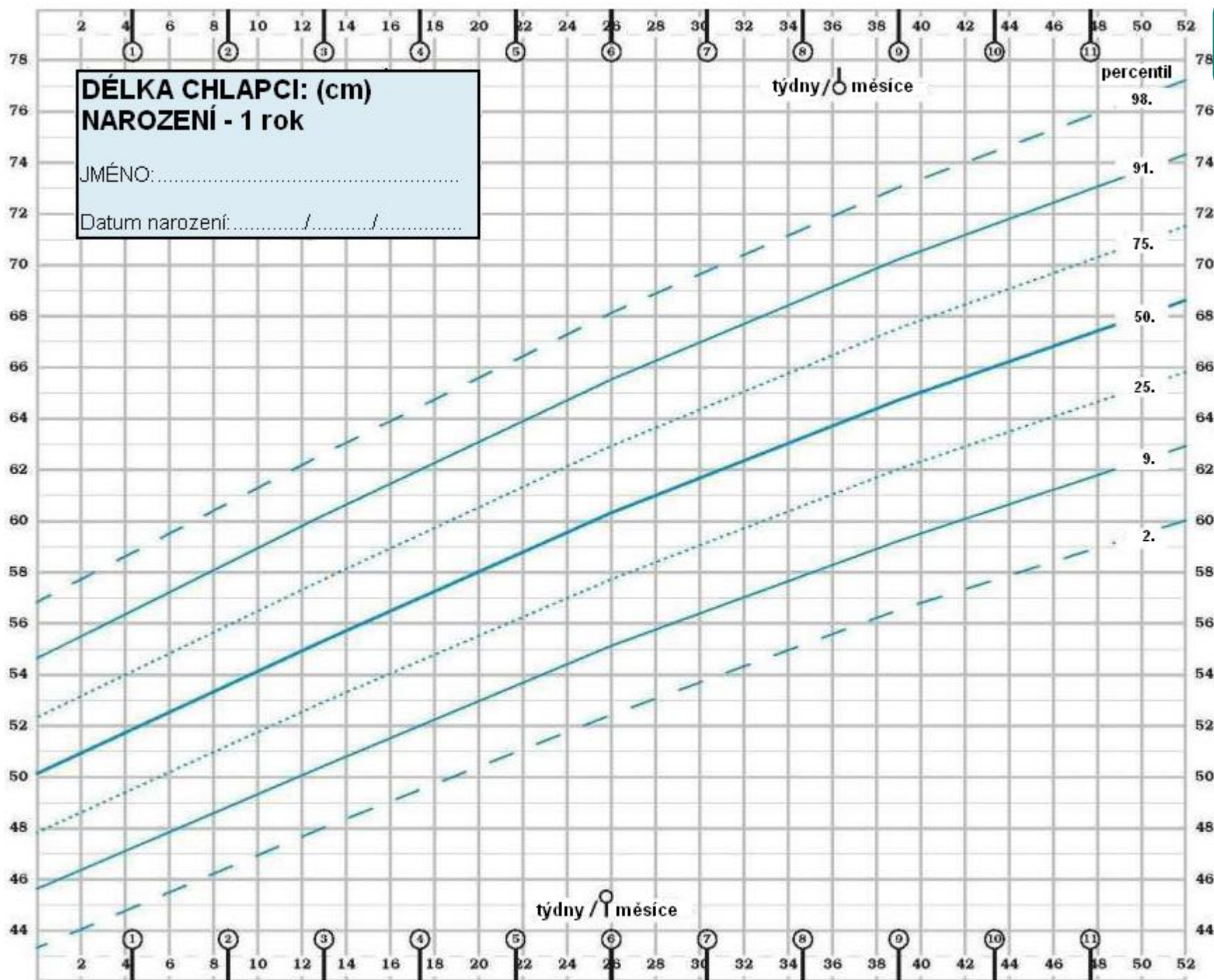
CHLAPCI
1 - 5
HMOTNOST

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



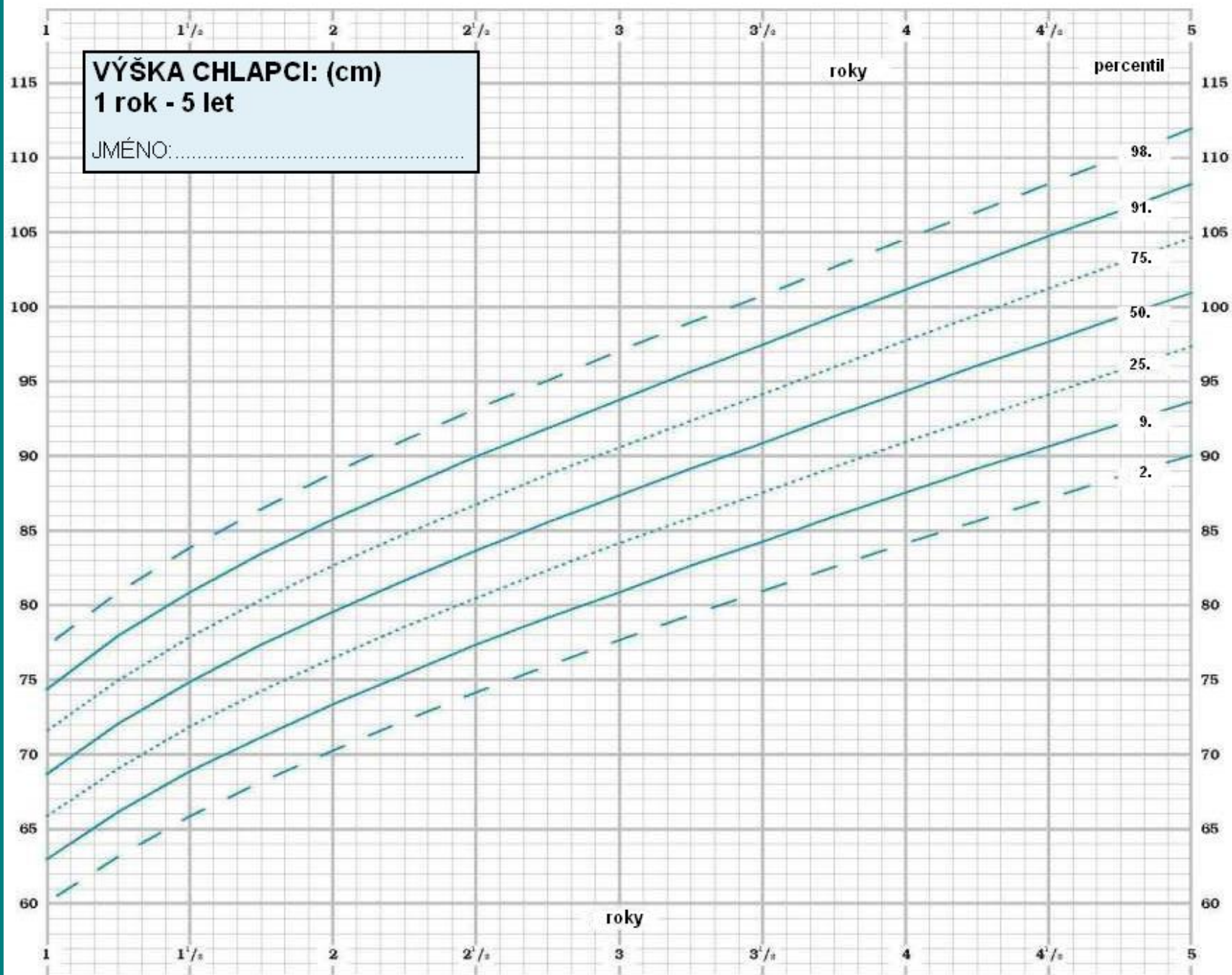
CHLAPCI
5-18
HMOTNOST

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



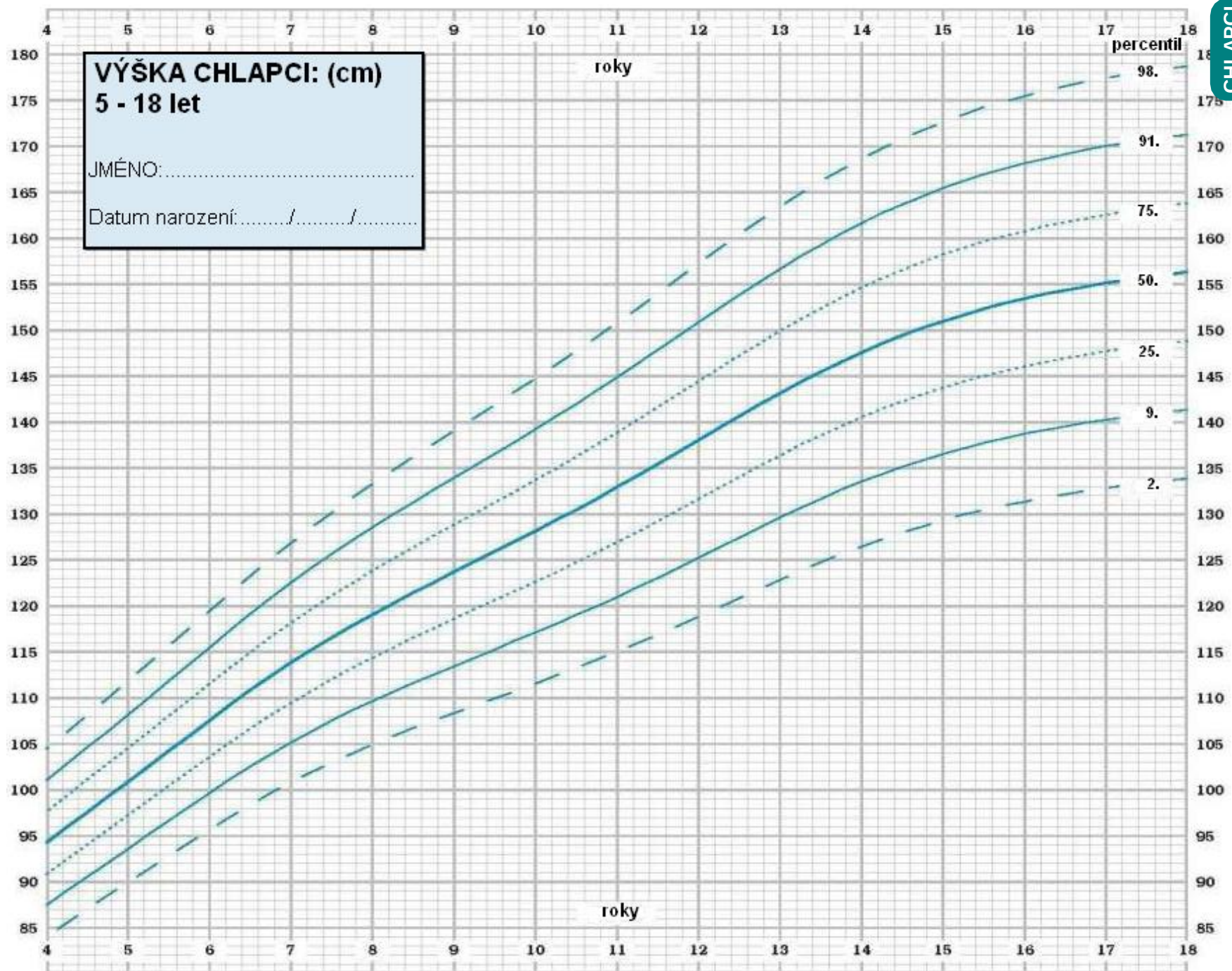
CHLAPCI
0-1
DÉLKA

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



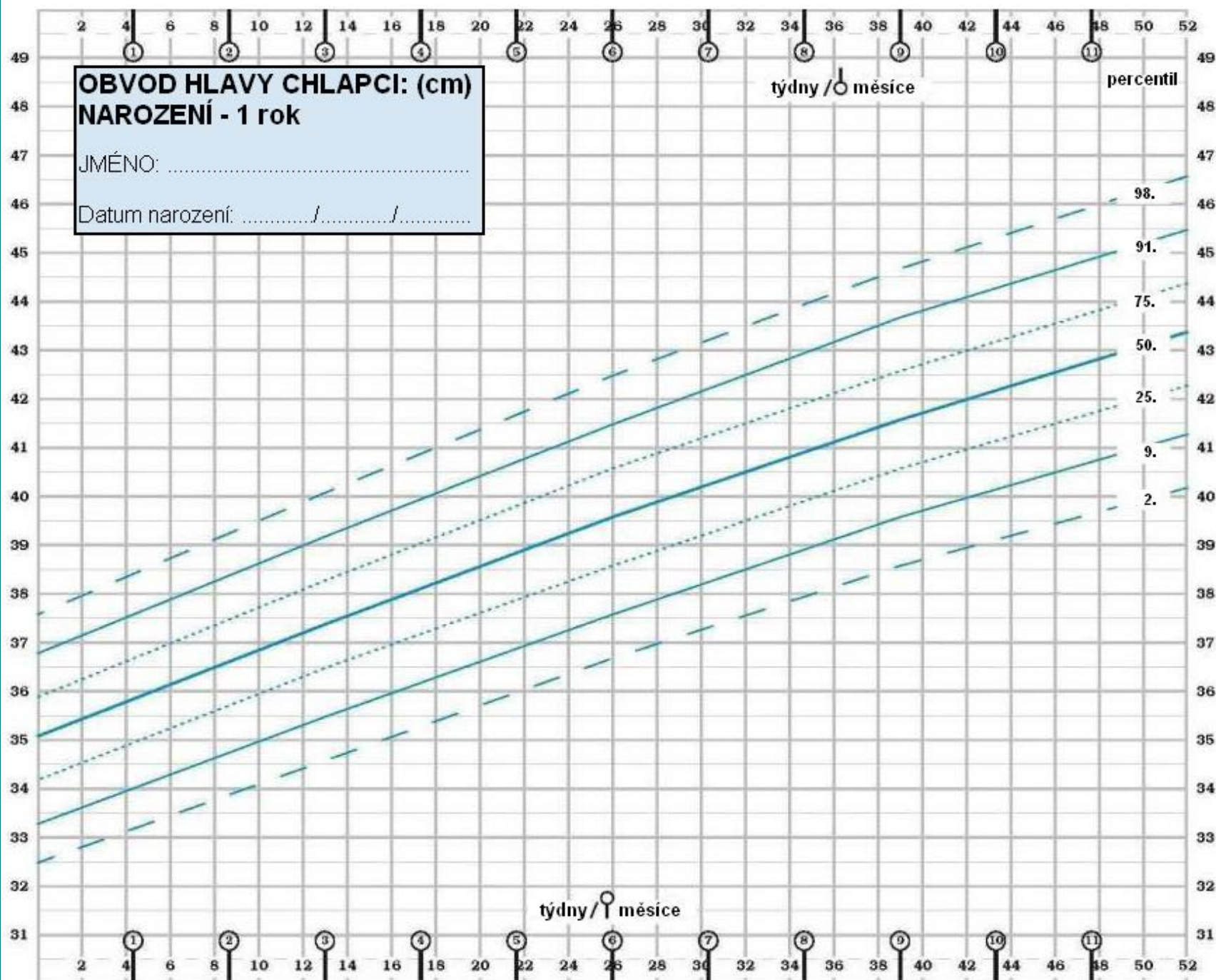
CHLAPCI
1-5
VÝŠKA

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



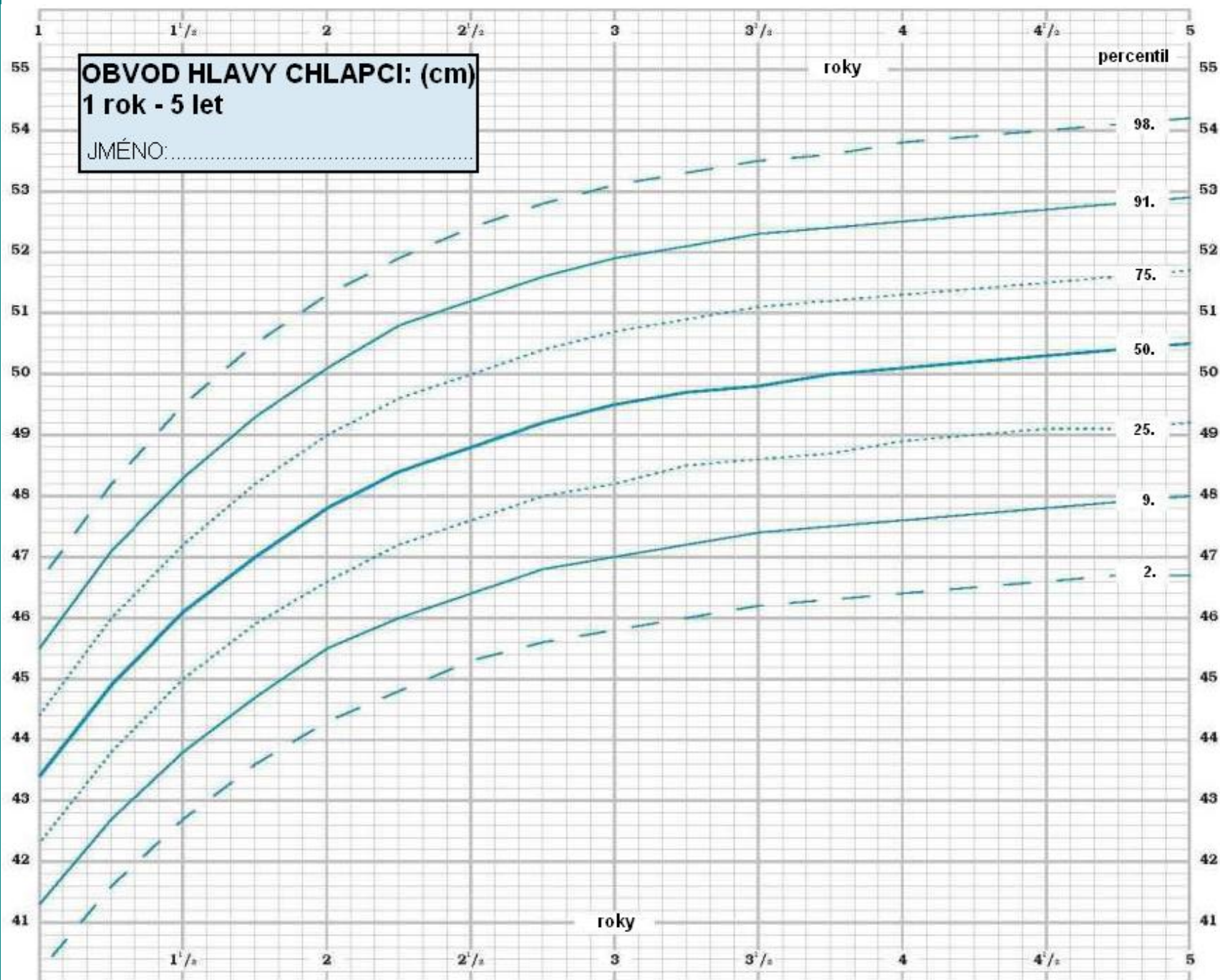
CHLAPCI
5-18
VÝŠKA

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



CHLAPCI
0-1
OFC

Klinický management Williamsova syndromu - doporučené postupy



CHLAPCI
1-5
OFC

Bibliografie

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Všeobecné texty a doporučené postupy

- American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics (2001). "Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome." *Pediatrics* 107 (5): 1192-1204.
- Cherniske, E. M., T. O. Carpenter, et al. (2004). "Multisystem study of 20 older adults with Williams syndrome." *Am J Med Genet A* 131(3): 255-64.
- Ferrero, G. B., E. Biamino, et al. (2007). "Presenting phenotype and clinical evaluation in a cohort of 22 Williams-Beuren syndrome patients." *Eur J Med Genet* 50(5):327-37.
- Greenberg, F. (1990). "Williams syndrome professional symposium." *American Journal of Medical Genetics* 37(S1): 85-88.
- Metcalfe k. (1999) Williams Syndrome: an update on clinical and molecular aspects. *Arch Dis Child* 81 (3): 198-200
- Pober, B. R. and C. A. Morris (2007). "Diagnosis and management of medical problems in adults with Williams-Beuren syndrome." *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 145C(3):280-90.
- Pober, B. R. "Williams-Beuren Syndrome." *N Engl J Med* 362(3): 239-252.
- Protocol National de Diagnostic et de Soins (PNDs) Syndrome de Williams-Beuren; Centre de Reference Labellise pour les Anomalies du Developpement et les syndromes malformatifs de l'ouest (CLAD-Ouest) -Fevrier 2014
- Scottish Intercollegiate Guidelines Network (2008). "SIGN 50: A Guideline Developer's Handbook." <http://www.sign.ac.uk/pdf/sign50.pdf>
- Udwin, O. et al, (2007). "Williams Syndrome - Guidelines for Parents." UNPUBLISHED - from Williams Syndrome Foundation web-site: www.williams-syndrome.org.uk
- Udwin, O. et al (2007). "Williams Syndrome - Guidelines for Teachers." UNPUBLISHED - from Williams Syndrome Foundation web-site: www.williams-syndrome.org.uk
- Udwin, O. et al (2007). "Adults with Williams Syndrome Guidelines for Families and Professionals." UNPUBLISHED - from Williams Syndrome Foundation website: www.williams-syndrome.org.uk
- Udwin, O. et al. (2007). "Adults with Williams Syndrome Guidelines for Employers and Supervisors." UNPUBLISHED - from Williams Syndrome Foundation website: www.williams-syndrome.org.uk

Anestezie

- Burch, T. M., F. X. McGowan, Jr., et al. (2008). "Congenital Supravalvular Aortic Stenosis and Sudden Death Associated with Anesthesia: What's the Mystery?" *Anesth Analg* 107(6):1848-1854.
- Horowitz, P. E., S. Akhtar, et al. (2002). "Coronary artery disease and anesthesia-related death in children with Williams syndrome." *J Cardiothorac Vasc Anesth* 16(6): 739-41.
- Kohase, H., R. Wakita, et al. (2007). "General anesthesia for dental treatment in a Williams syndrome patient with severe aortic and pulmonary valve stenosis: suspected episode of postoperative malignant hyperthermia." *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 104(4):e17-20.
- Matthews, A. J. and J. M. Vernon (1991). "Masseter spasm in Williams syndrome." *Anaesthesia* 46(8): 706.
- Medley, J., P. Russo, et al. (2005). "Perioperative care of the patient with Williams syndrome." *Paediatr Anaesth* 15(3):243-7.
- Patel, J. and M. J. Harrison (1991). "Williams syndrome: masseter spasm during anaesthesia." *Anaesthesia* 46(2):115-6.

Metabolismus kalcia

- Brooke, B. S., A. Bayes-Genis, et al. (2003). "New insights into elastin and vascular disease." *Trends Cardiovasc Med* 13(5):176-81.
- Cagle, A. P., S. G. Waguespack, et al. (2004). "Severe Infantile Hypercalcemia Associated With Williams Syndrome Successfully Treated With Intravenously Administered Pamidronate." *Pediatrics* 114(4):1091-1095.
- Mathias, R. S. (2000). "Rickets in an infant with Williams syndrome." *Pediatr Nephrol* 14(6):489-92.
- Metz, M. P. (2006). "Determining urinary calcium/creatinine cut-offs for the paediatric population using published data". *Ann Clin Biochem* 43:398-401.

Bibliografie - pokračování ...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Metabolismus kalcia - pokračování...

- Oliveri, B. et al. (2004). "Long-term control of hypercalcaemia in an infant with Williams-Beuren syndrome after a single infusion of biphosphonate (Pamidronate)." *Acta Paediatr* 93(7):1002-3.
- Rodd, C. and Goodyer, P. (1999). "Hypercalcemia of the newborn: etiology, evaluation, and management." *Pediatr Nephrol* 13(6):542-7.
- Sindhar S. et al (2016) Hypercalcaemia in patients with Williams Beuren Syndrome. *J Paediatrics* 178:254-60.
- Sforzini, C., D. Milani, et al. (2002). "Renal tract ultrasonography and calcium homeostasis in Williams-Beuren syndrome." *Pediatr Nephrol* 17(11): 899-902.
- Weber, K. T., R.U. Simpson, et al. (2008). "Vitamin D and calcium dyshomeostasis-associated heart failure." *Heart* 94(5):540-541.

Kardiiovaskulární oblast

- Bajracharya Petal (2011) Mitral valve disease in Williams syndrome-Case report and review of the literature. *Echocardiography* 28(8):156-9
- Bird, L.M., G.F. Billman, et al. (1996). "Sudden death in Williams syndrome: report of ten cases." *J Pediatr* 129(6):926-31.
- Brown, J.W, M. Ruzmetov et al. (2002). "Surgical repair of congenital supravulvar aortic stenosis in children." *Eur J Cardiothor Surg* 21(1):50-6.
- Bruno, E., N. Rossi, et al. (2003). "Cardiovascular findings, and clinical course, in patients with Williams syndrome." *Cardiol Young* 13(6):532-6.
- Casanelles M et al. (2003). "Portal hypertension in Williams syndrome: report of two patients." *Am J Med Genet A* 118A(4):372-6.
- Collins, R.T. et al. (2008). "Abstract 5717: Cardiovascular Abnormalities and Outcomes in a Large Williams Syndrome Cohort." *Circulation* 118 (18_Meeting Abstracts): S_990-c-991.
- De Rubens Figuero, J. et al. (2008). "Cardiovascular spectrum in Williams-Beuren syndrome: the mexican experience in 40 patients." *Tex Heart Inst J* 35(3): 279-85.
- Eronen, M. et al. (2002). "Cardiovascular manifestations in 75 patients with Williams syndrome." *J Med Genet* 39(8): 554-8.
- Harikrishnan, S. et al. (2003). "Supravulvar aortic stenosis: clinical and hemodynamic profile, and surgical outcome." *Indian Heart J* 55(1): 49-54.
- Hickey, E.J. et al. (2008). "Congenital Supravulvar Aortic Stenosis: Defining Surgical and Nonsurgical Outcomes." *Ann Thorac Surg* 86(6): 1919-1927.
- Ishibashi, N. et al. (2007). "Modified Myers and coronary artery bypass grafting using free internal thoracic artery graft for complicated supravulvar aortic stenosis." *J Card Surg* 22(1):56-7.
- Kaplan, P. et al. (1995). "Cerebral artery stenoses in Williams syndrome cause strokes in childhood." *J Pediatr* 126(6):943-5.
- Kim, Y.M., S.J. Yoo, et al. (1999). "Natural course of supravulvar aortic stenosis and peripheral pulmonary arterial stenosis in Williams' syndrome." *Cardiol Young* 9(1):37-41.
- Nakamoto, S. et al. (2003). "Williams syndrome associated with complete atrioventricular septal defect." *Heart* 89(5): e15.
- Park, J.H. et al. (2008). Demonstration of peripheral pulmonary stenosis and supravulvar aortic stenosis by different cardiac imaging modalities in a patient with Williams syndrome—usefulness of noninvasive imaging studies. *Int J Cardiol* 128(3): e95-7.
- Pober B.R. et al. (2008). Mechanisms and treatment of cardiovascular disease in Williams-Beuren syndrome. *J Clin Invest* 118(5):1606-15.
- Sadler, L.S. et al. (1998). Carotid ultrasound examination in Williams syndrome. *J Pediatr* 132(2): 354-6.
- Scheiber, D. et al. (2006). Echocardiographic findings in patients with Williams-Beuren syndrome. *Wiener Klinische Wochenschrift* 118(17):538-542.
- Wang, C.C. et al. (2007). Outcome of pulmonary and aortic stenosis in Williams-Beuren syndrome in an Asian cohort. *Acta Paediatr* 96(6):906-9.
- Wessel, A. et al. (1994). Three decades of follow-up of aortic and pulmonary vascular lesions in the Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet* 52(3): 297-301.
- Wessel, A. et al. (2004). Risk of sudden death in the Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet A* 127A(3):234-7.
- Youn, H.J. et al. (2002). Demonstration of supravulvar aortic stenosis by different cardiac imaging modalities in Williams syndrome. *Heart* 88(4):438.

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Kognitivní schopnosti- inteligence, pozornost a vzdělávací dovednosti:

- Ansari D. et al(2003). What makes counting count? Verbal and visuo-spatial contributions to typical and atypical number development. J Exp Child Psychol 85:,50-62.
- Breckenridge K. et al. (2013) Attention in Williams syndrome and Down's syndrome: Performance on the new early childhood attention battery. British Journal of Developmental Psychology 31(2):257-269
- Camp J.S. et al(2016) Cross-syndrome comparison of real-world executive functioning and problem solving using a new problem-solving questionnaire. Research in Developmental Disabilities 59;80-92
- Costanzo et al.(2013) Executive functions in intellectual disabilities: A comparison between Williams Syndrome and Down Syndrome. Resin Dev Disabilities 34(5):1770-80
- Davies, M. et al. (1997). Independence and adaptive behavior in adults with Williams syndrome. American Journal of Medical Genetics 70(2):188-195.
- Greerj. et al (2013) Attentional lapse and inhibition control in adults with Williams Syndrome. Research in developmental disabilities 34(11)4170-4177.
- Howlin P. et al(1998). Cognitive functioning in adults with Williams syndrome. Journal of Child Psychology and Psychiatry 39:183-89.
- Karmiloff-Smith (2012) Perspectives on the dynamic development of cognitive capacities: Insights from Williams syndrome. Current Opinion in Neurology 25(2):106-111
- Levy Y. et al(2003). Word reading and reading-related skills in adolescents with Williams syndrome. Journal of Child Psychology and Psychiatry 44:576-87
- Libertus M.E. et al.(2014) Understanding the mapping between numerical approximation and number words: evidence from Williams syndrome and typical development. Science 17(6):905-919
- Mervis C.B., Pitts C.H (2015) Children with Williams Syndrome: Developmental trajectories for intellectual abilities, vocabulary abilities and adaptive behaviour. Am J of Med Genetics 169(2):158-171
- Pitts C.H., Mervis C.B.(2016) Performance on the Kaufman Brief Intelligence Test-2 by Children With Williams Syndrome. Am J. Intel Dev. Disabil 121(1): 33-47.
- Rhodes S.M. et al.(2011) The extent of working memory deficits associated with Williams syndrome: Exploration of verbal and spatial domains and executively controlled processes. Brain and Cognition 77(2)208-214.
- Steele,A., Karmiloff-Smith,A., Cornish,K.M., & Scerif,G.(2012).The multiple sub-functions of attention: Differential developmental gateways to literacy and numeracy. Child Development, 83,2028-41.
- Steele,A., Scerif,G., Cornish,K., & Karmiloff-Smith,A. (2013).Learning to read in Williams syndrome and Down syndrome: Syndrome-specific precursors and developmental trajectories. Journal of Child Psychology and Psychiatry,54,754-762.
- Varuzza C.,et al.(2015) Writing abilities in intellectual disabilities: acomparison between Down and Williams syndrome. Resin Dev Disabil 37:135-142.
- Vicari,S.(2004). "Memory development and intellectual disabilities. "Acta Paediatr Suppl 93(445):60-3; discussion 63-4.

Kognitivní schopnosti - prostorové

- Atkinson J.et al(2001). Visual and visuo-spatial development in young Williams Syndrome children. Developmental Medicine & Child Neurology 43:330-337.
- Atkinson,J.et al(2003). Neurobiological models of visuospatial cognition in children with Williams Syndrome: Measures of dorsal-stream and frontal function. Developmental Neuropsychology 23(1/2):139-172.
- Atkinson, J et al(1997). A specific deficit of dorsal stream function in Williams Syndrome. Neuro Report 8:1919-1922.
- Atkinson J., Braddick O.(2011) From genes to brain development to phenotypic behaviour." Dorsal-stream vulnerability" in relation to spatial cognition, attention, and planning of actions in Williams syndrome(WS) and other developmental disorders. Publisher Elsevier.

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Kognitivní schopnosti - prostorové, pokračování...

- Bernardino I. et al (2013) Egocentric and allocentric spatial representations in Williams syndrome. Journal of the International Neuropsychological Society 19(1):54-62
- Broadbent H.J. et al (2014) Egocentric and allocentric navigation strategies in Williams syndrome and typical development. Developmental science 17(6):920-934
- Broadbent H.J et al (2015) Sequential egocentric navigation and reliance on landmarks in Williams syndrome and typical development. Frontiers in Psychology(6):216
- Carretti B. et al (2015) Exploring spatial working memory performance in individuals with Williams syndrome: the effect of presentation format and configuration. Research in developmental disabilities 37:37-44
- Farran E.K. et al (2012) How useful are landmarks when learning a route in a virtual environment? Evidence from typical development and Williams syndrome. Journal of Experimental Child Psychology 111(4):571-586
- Farran E.K. et al (2015) Route knowledge and configural knowledge in typical and atypical development: A comparison of sparse and rich environments. Journal of Neurodevelopmental Disorders 7(1)
- Ferrara K., Landau B. (2015) Geometric and featural systems, separable and combined: Evidence from reorientation in people with Williams syndrome. Cognition 144:123-133
- Hudson K.D., Farran E.K (2013) Facilitating complex shape drawing in Williams syndrome and typical development. Research in Developmental Disabilities 34(7):2133-2142
- Hudson K.D., Farran E.K. (2014) Perceiving and acting in depth in Williams syndrome and typical development. Research in Developmental Disabilities 35(8):1850-1855
- Nardini M et al (2008). Developmental trajectories for spatial frames of reference in Williams syndrome. Developmental Science 11(4):583-595.

Kognitivní schopnosti - vizuálně-motorická integrace a koordinace:

- Barozzi S. et al (2013) Balance function in patients with Williams syndrome. Gait and Posture 38(2):221-5
- Cowie D. et al (2012) Visually guided step descent in children with Williams syndrome. Developmental Science 15(1):74-86
- Fu T.J. et al (2015) The Association of Intelligence, Visual-Motor Functioning, and Personality Characteristics With Adaptive Behavior in Individuals With Williams Syndrome. American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities 120(4):273-288
- Hocking D.R. et al (2014) Gait profiles as indicators of domain-specific impairments in executive control across neurodevelopmental disorders. Research in Developmental Disabilities 35(1):203-214
- Hocking D.R. et al (2011) A kinematic analysis of visually-guided movement in Williams syndrome. Journal of the Neurological Sciences 301(1):51-58
- Hocking, D.R. et al (2011) Gait adaptation during obstacle crossing reveals impairments in the visual control of locomotion in Williams syndrome. Neuroscience 197:320-329
- Hocking D.R. et al (2013) The interplay between executive control and motor functioning in Williams syndrome. Developmental Science 16(3):428-442
- King, J. et al (1997). Dissociation of visually guided action from visual judgement in Williams Syndrome children. Perception 26(6):762.

Kognitivní schopnosti - řeč

- D'Souza D. et al (2015) Concurrent relations between face scanning and language: Across-syndrome infant study. PLoS ONE 10(10)
- Krishnan S. et al (2015). Williams syndrome: A surprising deficit in oromotor praxis in a population with proficient language production. Neuropsychologia 67:82-90

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Kognitivní schopnosti - řeč, pokračování...

- Luyster R.J. et al (2011) Identifying early-risk markers and developmental trajectories for language impairment in neurodevelopmental disorders. *Developmental Disabilities Research Reviews* 17(2):151-159
- Purser H.R. et al Definitions versus categorization: assessing the development of lexico-semantic knowledge in Williams syndrome. *International Journal of Language & Communication Disorders/Royal College of Speech & Language Therapists* 46(3):361-373
- Santos A.,DeruelleC.(2008). Verbal Peaks and Visual Valleys in Theory of Mind Ability in Williams Syndrome. *J Autism Dev Disord*

Kognitivní schopnosti - sociální oblast a chování

- Barak B., Feng G (2016) Neurobiology of social behaviour abnormalities in autism and Williams syndrome. *Nature Neuroscience* 19(6):647-655
- Dimitriou D. et al (2015) Atypical development of configural face recognition in children with autism, Down syndrome and Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 59(5):422-438
- Isaac L., Lincoln A.(2011) Featural versus configural face processing in a rare genetic disorder: Williams Syndrome. *Intellectual Disability Research* 55(11): 1034-42
- Jarvinen A. et al(2013) The social phenotype of Williams syndrome. *Current Opinion in Neurobiology* 23(3):414-422
- Klein-Tasman B.P. et al (2011) Honing in on the social phenotype in Williams syndrome using multiple measures and multiple raters. *Journal of Autism and Developmental Disorders*41(3):341-351
- Klein-Tasman B.P. et al (2015) Parent and teacher perspectives about problem behaviour in children with Williams syndrome. *Am J Intellectual Developmental Disabilities* 120(1):72-86
- Lough E. et al (2015) Violations of Personal Space in Young People with Autism Spectrum Disorders and Williams Syndrome: Insights from the Social Responsiveness Scale. *Journal of Autism and Developmental Disorders*45(12):4101-4108
- Martinez-Castilla P. et al (2015) Facial emotion recognition in Williams syndrome and Down syndrome: A matching and developmental study. *Child Neuropsychology* 21(5):668-692
- Ng R. et al (2014) Toward a deeper characterization of the social phenotype of Williams syndrome: The association between personality and social drive. *Research in Developmental Disabilities* 35(8):1838-1849
- Ng R. et al (2014) Characterising associations and dissociations between anxiety, social and cognitive phenotypes of Williams Syndrome. *Research in Developmental Disabilities*35(10):2403-15
- Riby D.M. et al (2014) The interplay between anxiety and social functioning in Williams syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 44(5): 1220-1229
- Riby D.M. et al(2014) Stranger danger awareness in Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 58(6):572-582
- Rice L.J. et al (2015) The developmental trajectory of disruptive behaviour in Down syndrome, fragile X syndrome, Prader-Willi syndrome and Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 169(2):182-187
- Richards C. et al (2015) Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: A systematic review and meta-analysis. *The Lancet Psychiatry* 2(10):909-916

Dentální oblast

- Axelsson,S. et al. (2003). "Dental characteristics in Williams syndrome: a clinical and radiographic evaluation." *Acta Odontol Scand* 61(3):129-36.
- Axelsson,S. (2005). "Variability of the cranial and dental phenotype in Williams syndrome." *Swed Dent J Suppl* (170):3-67.
- Fearn,J. "Dental Advice for Children with Williams Syndrome." UNPUBLISHED-from Williams Syndrome Foundation website:
www.williams-syndrome.org.uk

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Dentální oblast - pokračování...

- Habersack K. et al. (2007). Orthodontic orthognathic surgical treatment of a subject with Williams Beuren syndrome a follow-up from 8 to 25years of age. Eur J Orthod 29(4):332-7.
- Hertzberg J. et al. (1994). Williams syndrome--oral presentation of 45 cases. Pediatr Dent 16(4): 262-7.
- Joseph C. et al. (2008). Periodontal conditions in Williams Beuren syndrome: a series of 8 cases. Eur Arch Paediatr Dent 9(3):142-7.
- Kashyap A. S. et al. (2000). Dental anomalies in Williams syndrome. Postgrad Med J 76(901):712.
- Moskovitz M. et al. (2005). Medical considerations in dental treatment of children with Williams syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 99(5):573-80.
- Tarjan I. et al. (2003). Facial and dental appearance of Williams syndrome. Postgrad Med J 79(930): 241.
- www.gov.uk/publications/delivering-better-oral-health Delivering better oral health; an evidence based toolkit for prevention

Endokrinologie a štítná žláza

- Bini, R. and I. Pela (2004). "New case of thyroid dysgenesis and clinical signs of hypothyroidism in Williams syndrome." Am J Med Genet A 127A(2): 83-5.
- Cambiaso, P. et al. (2007). "Thyroid morphology and subclinical hypothyroidism in children and adolescents with Williams syndrome." J Pediatr 150(1): 62-5.
- Selicorni A. et al. (2006). Thyroid anomalies in Williams syndrome: investigation of 95 patients. Am J Med Genet A 140(10): 1098-101.
- Stagi S. et al. (2008). Thyroid Hypoplasia as a Cause of Congenital Hypothyroidism in Williams Syndrome. Horm Res 70(5): 316-318.

Gastrointestinální oblast a příjem potravy

- Giannotti, A., G. Tiberio, et al. (2001). "Coeliac disease in Williams syndrome." J Med Genet 38(11): 767-8.
- Ignacio RC et al. (2012) Diverticulitis in a child with Williams syndrome: A case report and review of the literature. J Paed Surgery 47(9):E33-5
- O'Reilly M. F., Lancioni G.E. (2001). Treating food refusal in a child with Williams syndrome using the parent as therapist in the home setting. J Intellect Disabil Res 45(1):41-6.
- Partsch CJ et al. (2005). Sigmoid diverticulitis in patients with Williams-Beuren Syndrome. Relatively high prevalence and complication rates in young adults with the syndrome. Am J Med genet 137A:52-4.
- Stagi S et al. (2010). Incidence of diverticular disease and complicated diverticular disease in young patients with Williams Syndrome. Paed Surgery Int 26:943-4.

Růst, puberta a sexuální zdraví

- Cherniske E.M. et al. (1999). Early puberty in Williams syndrome. Clin Dysmorphol 8(2):117-21.
- Douchi T. et al. (1999). Precocious puberty in a Williams syndrome patient. Obstet Gynecol 94(5):860.
- Kaplan A.S. et al. (1998). Body composition, energy expenditure, and energy intake in patients with Williams syndrome. J Pediatr 132(2):223-7.
- Kotzot D. et al. (1995). Phenotype of the Williams-Beuren syndrome associated with hemizygosity at the elastin locus. Eur J Pediatr 154(6):477-82.
- Kuijpers G.M. et al. (1999). Growth hormone treatment in a child with Williams-Beuren syndrome: a case report. Eur J Pediatr 158(6):451-4.
- Martin N.D.T. et al. (2007). New height, weight and head circumference charts for British children with Williams syndrome. Arch Dis Child 92(7):598-601.
- Nicholson W.R., Hockey K.A. (1993). Williams syndrome: a clinical study of children and adults. J Paediatr Child Health 29(6):468-72.
- Pankau R. et al. (1994). Natural history of body mass index in Williams-Beuren syndrome. Am J Med Genet 52(1):51-4.
- Pankau R. et al. (1994). Head circumference of children with Williams-Beuren syndrome. Am J Med Genet 52(3):285-90.

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Růst, puberta a sexuální zdraví - pokračování...

- Partsch C.J. et al.(1994). Hormonal regulation in children and adults with Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet* 51(3):251-7.
- Partsch C.J. et al.(1999).Longitudinal evaluation of growth, puberty, and bone maturation in children with Williams syndrome. *J Pediatr* 134(1):82-9.
- Partsch C.J. et al.(2002). Central precocious puberty in girls with Williams syndrome. *J Pediatr* 141(3):441-4.
- Scothorn D.J., Butler M.G.(1997). How common is precocious puberty in patients with Williams syndrome? *Clin Dysmorphol* 6(1):91-3.
- Utine G.E. et al.(2006). Central precocious puberty in a girl with Williams syndrome: the result of treatment with GnRH analogue. *Eur J Med Genet* 49(1):79-82.
- Yau E.K. et al.(2004). Williams-Beuren syndrome in the Hong Kong Chinese population: retrospective study. *Hong Kong Med J* 10(1):22-7.

Mentální zdraví

- Ashworth A.et al(2013). Cross syndrome comparison of sleep problems in children with Down syndrome and Williams syndrome. *Research in developmental disabilities*, 34(5),1572-1580.
- Davies M. et al.(1998). Adults with Williams syndrome. Preliminary study of social, emotional and behavioural difficulties. *Br J Psychiatry* 172:273-6
- Dykens E.M. (2000). Psychopathology in children with intellectual disability. *J Child Psychol Psychiatry* 41(4):407-17.
- Dykens E.M. (2003). Anxiety, fears, and phobias in persons with Williams syndrome. *Dev Neuropsychol* 23(1-2):291-316.
- Dykens E.M., Hodapp,R.M(1997). Treatment Issues in Genetic Mental Retardation Syndromes. *Professional Psychology: Research and Practice*28(3): 263-270.
- Einfeld S.L. et al.(1997). Behavioral and emotional disturbance in individuals with Williams syndrome. *Am J Ment Retard* 102(1):45-53.
- Green T. et al(2012). Phenotypic psychiatric characterization of children with Williams syndrome and response of those with ADHD to methylphenidate treatment. *American Journal of Medical Genetics PartB: Neuropsychiatric Genetics*,159(1),13-20.
- Hahn L.J. et al(2014). Adaptive behavior and problem behavior in young children with Williams syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 119(1),49-63.
- Hocking D.R. et al(2015). Characterising the Profile of Everyday Executive Functioning and Relation to IQ in Adults with Williams Syndrome: Is the BRIEF Adult Version a Valid Rating Scale?. *PloS one*, 10(9),e0137628.
- Janes E. et al (2014). Exploring the prevalence and phenomenology of repetitive behaviours and abnormal sensory processing in children with Williams Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(8),746-757.
- Järvinen A. et al(2015). Autonomic response to approachability characteristics, approach behavior, and social functioning in Williams syndrome. *Neuropsychologia*, 78, 159-170.
- Leyfer O.T. et al.(2006). Prevalence of psychiatric disorders in 4 to 16-year-olds with Williams syndrome. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 141B(6):615-22.
- Martens M.A.(2012). Parent report of antidepressant, anxiolytic, and antipsychotic medication use in individuals with Williams syndrome: Effectiveness and adverse effects. *Research in developmental disabilities*, 33(6),2106-2121.
- Martens M.A.(2013). Caregiver survey of pharmacotherapy to treat attention deficit/hyperactivity disorder in individuals with Williams syndrome. *Research in developmental disabilities*, 34(5),1700-1709.
- McGrath L.M.(2016). Attention Bias to Emotional Faces Varies by IQ and Anxiety in Williams Syndrome. *Journal of autism and developmental disorders*, 46(6),2174-2185.
- MervisC.B., John,A.E.(2010,May). Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: implications for intervention approaches. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* 154(2):229-248.
- Miodrag N. et al(2013). A pilot study of a mindfulness intervention for individuals with Williams syndrome: Physiological outcomes. *Mindfulness*,4(2), 137-147.

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Mentální zdraví - pokračování.....

- Royston R. et al (2016). Anxiety Disorders in Williams Syndrome Contrasted with Intellectual Disability and the General Population: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*,1-13.
- Stinton C. et al.(2008). Physical and mental health of adults with Williams syndrome. *J Intellect Disabil Res* 52(10):813.
- Zarchi O. et al(2014). A comparative study of the neuropsychiatric and neurocognitive phenotype in two microdeletion syndromes: Velocardiofacial(22q11.2deletion) and Williams (7q11.23deletion) syndromes. *European Psychiatry*, 29(4),203-210.

Neurologie

- Mercuri, E. et al(1997). Chiari I malformation in asymptomatic young children with Williams Syndrome: Clinical and MRI study. *Europ. J. Paediatric Neurol.*5/6:177-181.
- Poher B.R., FolianoJ.J. (1995) Association of Chiari I malformation and Williams syndrome. *Pediatric Neurology* 1995;12:84-8

Ortopedie

- Cohen D.B., Quigley M.R.(2006). Thoracolumbar syrinx in association with Williams syndrome. *Pediatrics* 118(2):e522-5.
- Franceschini P. et al.(1996). The Williams syndrome: an Italian collaborative study. *Minerva Pediatr* 48(10):421-8.
- Kaplan,P. et al.(1989).Contractures in Patients With Williams Syndrome. *Pediatrics* 84(5):895-899.
- Nicholson W.R., Hockey K.A.(1993). Williams syndrome: a clinical study of children and adults. *J Paediatr Child Health* 29(6):468-72.
- Osebold,W.R., King H.A.(1994). Kyphoscoliosis in Williams Syndrome. *Spine* 19(3):367-71.

Ledviny a hypertenze

- Adams GN et al.(2012) The Williams-Beuren Syndrome-A window into genetic variants leading to the development of cardiovascular disease. *PLoS Genet* 8(2):e1002479
- Aggoun Y. et al.(2000). Mechanical properties of the common carotid artery in Williams syndrome. *Heart* 84(3):290-3.
- Amenta S. et al.(2005). Clinical manifestations and molecular investigation of 50 patients with Williams syndrome in the Greek population. *Pediatr Res* 57(6):789-95.
- Bastianon V.(1996). Pseudohypertension and Williams syndrome. *Pediatr Cardiol* 17(2):132.
- Bedeschi M F et al.(2011). Clinical follow up of young adults affected by Williams syndrome: Experience of 45 Italian patients. *Am J Med Genet* 155:353-9.
- Bouchireb K et al.(2010). Clinical features and management of arterial hypertension in children with Williams-Beuren syndrome. 25:434-8.
- Broder K. et al.(1999).Elevated ambulatory blood pressure in 20 subjects with Williams syndrome. *Am J Med Genet* 83(5):356-60.
- Courtel et al.(1998). Percutaneous transluminal angioplasty in children. *Pediatr Radiol* 28:59-66
- De Ferrari M.E. et al.(1997).Type IV renal tubular acidosis and uric acid nephrolithiasis in William's syndrome—an unusual mode of renal involvement." *Nephrol Dial Transplant* 12(7):1484-6.
- Del Campo M. et al.(2006). Hemizygoty at the NCF 1 gene in patients with Williams-Beuren syndrome decreases their risk of hypertension." *Am J Hum Genet* 78(4):533-42.
- Ergul Y et al.(2012). Cardiovascular abnormalitie in Williams syndrome: 20 years' experience in Istanbul. *Acta Cardiologica* 67(6):649-55
- Eronen Metal.(2002). Cardiovascular manifestations in 75 patients with Williams Syndrome. *J Med Genet* 39:554-55.
- Giordano U. et al.(2001). Exercise testing and 24-hour ambulatory blood pressure monitoring in children with Williams syndrome. *Pediatr Cardiol* 22(6): 509-11.
- Ichinose M. et al.(1996). Williams syndrome associated with chronic renal failure and various endocrinological abnormalities. *Intern Med* 35(6):482-8.

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Ledviny a hypertenze - pokračování....

- Ingelfinger J R et al.(1991). Spectrum of renal anomalies in patients with Williams syndrome. J Paediatr 119:771-3.
- Kozel B A et al.(2014). Williams syndrome predisposes to vascular stiffness modified by antihypertensive use and copy number changes in NCF1. Hypertension 63:74-9.
- Lacolley P. et al.(2002). Disruption of the elastin gene in adult Williams syndrome is accompanied by a paradoxical reduction in arterial stiffness. Clin Sci (Lond)103(1):21-9.
- Lopez-Rangel E et al.(1992). Williams syndrome in adults. Am J Medgenet 44:720-2
- Lurbe E et al.(2016) 2016 European Society of Hypertension guidelines for the management of high blood pressure in children and adolescent. J Hypertens 34(10):1887-920.
- Morris C A et al.(1988). Natural history of Williams syndrome. Physical characteristics. J Paediatr 113:318-26.
- Narasimhan C. et al.(1993). Pseudohypertension in a child with Williams syndrome. Pediatr Cardiol 14(2):124-6.
- Panayiotopoulos Y.P. et al.(1996). Mid-aortic syndrome presenting in childhood. Br J Surg 83(2):235-40.
- Pankau R. et al.(1996). Incidence and spectrum of renal abnormalities in Williams-Beuren syndrome. Am J Med Genet 63(1):301-4.
- Pober B.R. et al.(1993). Renal findings in 40 individuals with Williams syndrome. Am J Med Genet 46(3):271-4.
- Radford D.J., Pohlner P.G.(2000). The middle aortic syndrome: an important feature of Williams syndrome. Cardiol Young 10(6):597-602.
- Rose C. et al.(2001). Anomalies of the abdominal aorta in Williams-Beuren syndrome—another cause of arterial hypertension. Eur J Pediatr 160(11):655-8.
- Rouxn et al.(2012) A rare case of visceral arterial stenosis in Williams-Beuren syndrome. Ann Vasc Surg 26(4):573.
- Salaymeh, K.J.,BanerjeeA.(2001). Evaluation of arterial stiffness in children with Williams syndrome: Does it play a role in evolving hypertension? Am Heart J142(3):549-55.
- SammourZ.M.et al.(2006).Voiding dysfunction and the Williams-Beuren syndrome: a clinical and urodynamic investigation. J Urol 175(4):1472-6.
- Schulman S.L.et al.(1996). Increased prevalence of urinary symptoms and voiding dysfunction in Williams syndrome. J Pediatr 129(3):466-9.
- Sforzini C. et al.(2002). Renal tract ultrasonography and calcium homeostasis in Williams-Beuren syndrome. Pediatr Nephrol 17(11):899-902.
- Sugayama S.M. et al.(2004).Renal and urinary findings in 20patients with Williams-Beuren syndrome diagnosed by fluorescence in situ hybridization(FISH). Rev Hosp Clin Fac Med Sao Paulo 59(5):266-72.
- Wessel A et al.(1997). Arterial hypertension and blood pressure profile in patients with Williams-Beuren syndrome. Z Kardiol 86:251-7.

Sociální zranitelnost

- Doyle T.F. et al(2004). “Everybody in the world is my friend”- hypersociability in young children with Williams syndrome. American Journal of Medical Genetics 124A(3):263-273.
- Fisher M.H. et al(2012). Vulnerability and experiences related to social victimization among individuals with intellectual and developmental disabilities. Journal of mental health research in intellectual disabilities 5(1):32-48
- Fisher M.H. et al(2013). Differences in social vulnerability among individuals with autism spectrum disorder, Williams syndrome, and Down syndrome. Research in autism spectrum disorders: 7(8):931-937
- Fisher M.H. et al(2013). Teaching young adults with intellectual and developmental disabilities to respond appropriately to lures from strangers. Journal of Applied Behavior Analysis 46:528-533.
- Fisher M.H. (2014). Evaluation of a stranger safety training programme for adults with Williams Syndrome. Journal of Intellectual Disability Research, 58(10),903-914.
- Frigerio E. et al.(2006). Is everybody always my friend? Perception of approachability in Williams syndrome. Neuropsychologia 44(2): 254-259.
- Jarvinen-PasleyA. et al.(2010). Affiliative behavior in Williams syndrome: Social perception and real-life social behavior. Neuropsychologia 48(7):2110-2119.

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Sociální zranitelnost - pokračování ...

- Järvinen A. et al(2013). The social phenotype of Williams syndrome. *Current Opinion in Neurobiology* 23:414-422.
- Jawaid A. et al(2012). 'Too withdrawn' or 'too friendly': considering social vulnerability in two neuro-developmental disorders. *Journal of Intellectual Disability Research* 56(4):335-350
- Jones,W. et al(2000). Hypersociability in Williams syndrome. *Journal of Cognitive Neuroscience* 12:30-46.
- Little K. et al(2013). Heterogeneity of social approach behaviour in Williams syndrome: The role of response inhibition. *Research in Developmental Disabilities* 34:959-967.
- Lough E. et al(2016). Parent insights into atypicalities of social approach behaviour in Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* 60:1097-1108.
- Lough E. et al(2015). Violations of personal space in young people with ASD and Williams syndrome. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 45:4101-4108.
- Lough E. et al(2015). Mapping real-world to online vulnerability in young people with developmental disorders: Illustrations from autism and Williams syndrome. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders* 2:1-7
- Lough E. et al(2016). Personal space regulation in Williams syndrome: The effect of familiarity. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 10: 3207-3215.
- Mervis C.B. et al(2003). Attentional Characteristics of Infants and Toddlers with Williams Syndrome during Triadic Interactions. *Developmental Neuropsychology* 23:243-268.
- Plesa-Skwerer D. et al(2006). Perceiving facial and vocal expressions of emotion in individuals with Williams syndrome. *American Journal on Mental Retardation* 111:15-26.
- Porter M.A. et al(2007). The neuropsychological basis of hypersociability in Williams and Down syndrome. *Neuropsychologia* 45(12):2839-2849
- Riby D.M., Hancock P.J.B. (2008) Viewing it differently: social scene perception in Williams syndrome and autism. *Neuropsychologia* 46:2855-2860.
- Riby D.M., Hancock P.J.B. (2009). Looking at Movies and Cartoons: Eye-tracking evidence from Williams syndrome and Autism. *Journal of Intellectual Disability Research* 53:169-181.
- Riby D.M., Hancock P.J.B. (2009). Do faces capture the attention of individuals with Williams syndrome or Autism? Evidence from tracking eye movements. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 39:421-431.
- Riby D.M. et al.(2014). The Interplay between Anxiety and Social Functioning in Williams Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 44(5):1220-1229.
- Riby D.M. et al(2014). Stranger Danger Awareness in Williams syndrome, *Journal of Intellectual Disability Research* 58:572-58
- Searcy Y.M. et al (2004). The relationship between age and IQ in adults with Williams syndrome. *American Journal on Mental Retardation* 109:231- 236.
- Tager-Flusberg H., Sullivan K. (2000) A componential view of theory of mind: evidence from Williams syndrome. *Cognition* 76:59-90.
- Vander Fluit F. et al(2012) Social cognition in Williams syndrome: Relations between performance on the social attribution task and cognitive and behavioral characteristics. *Frontiers in Developmental Psychology* 3:197

Bibliografie - pokračování...

(materiály vybrané Skupinou pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom a použité při tvorbě doporučení pro klinický management)

Zrak

- Adoh T.O, Woodhouse J.M. (1994) The Cardiff Acuity Test used for measuring visual acuity development in toddlers. Vision Res 14:1063-6
- Anker S. et al(1989). The use of the Cambridge Crowding Cards in preschool vision screening programmes, ophthalmic clinics and assessment of children with multiple disabilities. Ophthalmic and Physiological Optics 9(4):470.
- Anker S., Atkinson,J. (1997). Visual acuity measures in a sample of Williams Syndrome. Perception 26(6):763.
- Atkinson J. et al(1988). Visual acuity testing of young children with the Cambridge Crowding Cards at 3 and 6 metres. Acta Ophthalmologica 66:505-508.
- Atkinson J. et al(2001). Visual and visuo-spatial development in young Williams Syndrome children. Developmental Medicine & Child Neurology 43: 330-337.
- Atkinson J. et al (2003). Neurobiological models of visuospatial cognition in children with Williams Syndrome: Measures of dorsal-stream and frontal function. Developmental Neuropsychology 23(1/2):139-172.
- Bohning M. et al. (2002). Audiovisual speech perception in Williams syndrome. Neuropsychologia 40(8):1396-406.
- Castelo-Branco M. et al. (2007). Visual phenotype in Williams-Beuren syndrome challenges magnocellular theories explaining human neurodevelopmental visual cortical disorders. J Clin Invest 117(12):3720-9.
- Eckert M.A. et al. (2006). The neurobiology of Williams syndrome: cascading influences of visual system impairment? Cell Mol Life Sci 63(16):1867-75.
- Farran EK et al (2013) Colour discrimination and categorisation in Williams syndrome. Res Dev Disabilities 118(3)201-10
- Kapp M.E. et al. (1995). Strabismus in Williams syndrome. Am J Ophthalmol 119(3):355-60.
- Olitsky S.E. et al. (1997). Subnormal binocular vision in the Williams syndrome. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 34(1):58-60.
- Sadler L.S. et al. (1996). Reduced stereo acuity in Williams syndrome. Am J Med Genet 66(3):287-8.
- Sarpal D. et al. (2008). A Genetic Model for Understanding Higher Order Visual Processing: Functional Interactions of the Ventral Visual Stream in Williams Syndrome. Cereb. Cortex 18(10):2402-2409.
- Vander Geest J.N. et al. (2005). Visual depth processing in Williams-Beuren syndrome. Exp Brain Res 166(2):200-9.
- Weber S Letal (2014) Williams syndrome: ophthalmological examination and review of systemic manifestations. J Ped Ophthalmology and Strabismus 51(4):209-13
- Winter M. et al. (1996). The spectrum of ocular features in the Williams-Beuren syndrome. Clin Genet 49(1):28-31.

Přehled vyšetření u dětí s Williamsovým syndromem

Níže uvedená tabulka obsahuje seznam testů a screeningu, které by měly být u dětí s Williamsovým syndromem provedeny, a uvádí v jakém věku a jak často by se měly provádět. Doporučení ohledně klinického managementu a navazujících opatření naleznete v úplném souboru doporučených postupů klinického managementu pro Williamsův syndrom pro Velkou Británii (UK Clinical Management Guidelines for Williams Syndrome), který je dostupný na webové stránce Nadace Williamsova syndromu : www.williams-syndrome.org.uk.

Test/screening	Věk/frekvence			
	Při diagnóze	Novorozenci a malé děti (0–1)	Děti (2–11)	Dospívající (11–18)
Kardiologický screening	Kardiologické vyšetření, TK na 4 končetinách, saturace kyslíkem, EKG a echokardiografie	Kardiologické vyšetření, TK na 4 končetinách, saturace kyslíkem, EKG a echokardiografie	Kardiologické vyšetření každý rok do 4 let věku a jednou za 5 let v dětství	Kardiologické vyšetření každých 5 let
Screening hyperkalcémie / hyperkalciurie	Kalcium v krvi a kalcium v moči: poměr kreatininu	Kalcium v krvi a kalcium v moči: poměr kreatininu	Kalcium v krvi, je-li pacient symptomatický	Kalcium v krvi, je-li pacient symptomatický
Vyšetření genitourinárního traktu	Vyšetření, kreatinin v krvi, elektrolyty a ultrazvuk močového ústrojí	Vyšetření, kreatinin v krvi, elektrolyty a ultrazvuk močového ústrojí	Kreatin a elektrolyty každé 2-4 roky a vyšetření, pokud je pacient symptomatický	Vyšetření, pokud je pacient symptomatický
Screening hypertenze	Plazmatická reninová aktivita a dopplerovské vyšetření renálních tepen	Plazmatická reninová aktivita a dopplerovské vyšetření renálních tepen	Každý rok TK na obou pažích	Každý rok TK na obou pažích
Vyšetření tříselné kýly	Vyšetření	Vyšetření	Každý rok celkové vyšetření	Každý rok celkové vyšetření
Gastrointestinální vyšetření	Screening celiakie a posouzení růstu	Screening celiakie a posouzení růstu	Screening celiakie ve 3 letech a každoroční celkové vyšetření	Screening celiakie ve 3 letech a každoroční celkové vyšetření
Endokrinologický screening " a screening růstu	Testy funkce štítné žlázy (TFT)	Testy funkce štítné žlázy (TFT)	Každý rok posouzení růstu a TFT, pokud je pacient symptomatický	Každoroční posouzení růstu a sexuálního zdraví

Přehled vyšetření u dětí s Williamsovým syndromem pokračování...

Níže uvedená tabulka obsahuje seznam testů a screeningu, které by měly být u dětí s Williamsovým syndromem provedeny, a uvádí v jakém věku a jak často by se měly provádět. Doporučení ohledně klinického managementu a navazujících opatření naleznete v úplném souboru doporučených postupů klinického managementu pro Williamsův syndrom pro Velkou Británii (UK Clinical Management Guidelines for Williams Syndrome), který je dostupný na webové stránce Nadace Williamsova syndromu : www.williams-syndrome.org.uk.

Test/screening	Věk/frekvence			
	Při diagnose	Novorozenci a malé děti (0–1)	Děti (2–11)	Dospívající (11–18)
Muskuloskeletální screening	Vyšetření a radiodiagnostika dle potřeby	Vyšetření a radiodiagnostika dle potřeby	Celkové vyšetření každý rok	Celkové vyšetření každý rok
Dentální screening	Zařazení do programu zubní péče	Zařazení do programu zubní péče	Vyšetření chrupu každý rok	Vyšetření chrupu každý rok
Screening vývoje	Odeslání na multidisciplinární vyšetření	Odeslání na multidisciplinární vyšetření	Každoroční posouzení vývoje	
Screening sluchu	Audiologická kontrola	Odeslání do programu screeningu sluchu pro novorozence	Audiologické vyšetření v případě opoždění řeči	Ve věku 11a 18 let vyšetření případné ztráty sluchu ve vysokých frekvencích
Screening zraku	Odeslání k místnímu ortoptistovi/optometristovi	Odeslání k místnímu ortoptistovi/optometristovi	Screening zraku při nástupu do školy místním ortoptistou/optometristou	Vyšetření místním optometristou dle potřeby
Screening mentálního zdraví			Behaviorální koučink a vyšetření klinickým psychologem dle potřeby	Vyšetření místními zdravotními službami dle potřeby
Screening v oblasti vzdělávání			Zařazení do programu EHCP (Plán vzdělávání a zdravotní péče) příslušnými odborníky	Přezkoumání EHCP v 11 a 16 letech

Další zdroje

- **Personal Health Record for Williams Syndrome(BlueBook)/Osobní zdravotní záznam pro Williamsův syndrom (Modrá kniha)**

Všechny děti ve Velké Británii dostávají červenou knihu, kde se zaznamenává jejich zdraví, růst a vývoj. Pro několik vzácných onemocnění, která vyžadují multidisciplinární přístup, byly obdobně vyvinuty Modré knihy. V rámci tohoto projektu byla vytvořena i Modrá kniha pro jedince s WS. Hlavním cílem této Modré knihy je podpora pacientů a jejich rodin tím, že jim poskytuje více informací o jejich zdraví a hlavně mnohem větší kontrolu nad ním. Kniha je prospěšná i pro zdravotníky zapojené do péče o tyto pacienty tím, že usnadňuje komunikaci mezi specializacemi, poskytuje odborné informace těm, kdo nejsou specialisty v dané oblasti, a souvisejícím zdravotnickým profesionálům, protože umožňuje snadno dostupný rychlý přehled o zdravotním stavu pacienta. Kniha je možné využít i jako nástroj pro klinický audit a výzkum. Knihy lze získat od Nadace Williamsova syndromu (viz níže).



- **The Williams Syndrome Foundation UK/ Nadace Williamsova syndromu Velká Británie (www.williams-syndrome.org.uk)**

Nadaci Williamsova syndromu založili a provozují rodiče pro rodiče. Jejich cílem je být prvním kontaktním místem pro jedince s Williamsovým syndromem, jejich rodiny a profesionály, kteří potřebují podporu a informace týkající se tohoto syndromu. Nadace aktivně podporuje výzkum vzdělávacích, behaviorálních, sociálních, vědeckých a medicínských aspektů tohoto syndromu a usiluje o to, aby zorganizovala své finanční a personální zdroje a dosáhla tak svých cílů udržitelným způsobem.

Poděkování

- **Skupina pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom 2010**

Dr Jane Ashworth, Dr Susmito Biswas, Professor Bruno Dallapiccola, Dr Mark Dalzell, Dr Jane Deal, Profesor Dian Donnai, Pam Griffiths, Dr Kay Hood, Profesor Pat Howlin, Dr Ed Ladusans, Dr Ralph MacKinnon, Dr Josephine Marriage, Dr Neil Martin, Dr Kay Metcalfe, Dr Zulf Mughal, Dr Ramanlal Patel, Dr Alison Pike, Dr Christopher Stinton, Kate Strong, Dr Rajat Verma, Dr Mike Wolfman.

- **Skupina pro tvorbu doporučených postupů pro Williamsův syndrom 2017**

Dr Jane Ashworth, Prof Janette Atkinson, Dr Janet Davies, Dr Dagmara Dimitriou, Dr Janice Fearne, Prof Patricia Howlin, Dr Rob Johnson, Dr Josephine Marriage, Dr Neil Martin, Dr Kay Metcalfe, Prof Zulf Mughal, Dr Yvonne Parks, Dr Deborah Riby, Dr Emma Sidebotham, Dr Manish Sinha, Mr Richard Spicer, Mrs Wendy Smith, Dr Jo Van Herwegen.

- **Nadace Williamsova syndromu (The Williams Syndrome Foundation (www.williams-syndrome.org.uk))**

- **DYSCERNE: síť odborných center pro dysmorfologii financovaná Výkonnou agenturou pro program veřejného zdraví Evropské komise (GŘ Sanco) Projekt: 2006122 (www.dyscerne.org)**

- **Nowgen—Centrum pro genetiku ve zdravotní péči (www.nowgen.org.uk)**

Tento projekt byl financován Nadací Williamsova syndromu (VB)

Sídlo:

The Williams Syndrome Foundation(UK)
Suite 103,145-147 Boston Road
Ealing
London
W7 3SA
Tel. :01732 365152

Email:enquiries@williams-syndrome.org.uk

Webová stránka:www.williams-syndrome.org.uk

Název dokumentu: Management Williamsova syndromu: klinické doporučené postupy

Verze:1

Vytvořená: 08/05/2009

Revidovaná: 8/05/2010

Datum revize 7/01/2017

Tento dokument bude podle potřeby revidován a aktualizován profesionální poradní skupinou Nadace Williamsova syndromu.

Kontaktní údaje: The Williams Syndrome Foundation UK—
enquiries@williams-syndrome.org.uk

©The Williams Syndrome Foundation UK

Česká verze:

S laskavým svolením The Williams Syndrome Foundation UK přeložila pro potřeby spolku Willík - spolku pro Williamsův syndrom, z.s., JUDr. Olga Loulová.

Odborný garant MUDr. Lenka Neuschlová.

Willík - spolek pro Williamsův syndrom, z.s., vznikl v roce 2006 jako podpůrná svépomocná rodičovská organizace. Účelem spolku je prosazovat zájmy lidí s Williamsovým syndromem a jejich rodin, podporovat je a zlepšovat kvalitu jejich života. Spolek chce plnit zejména následující cíle:

- Podporovat integraci dětí i dospělých s Williamsovým syndromem do společnosti, hájit jejich práva a speciální potřeby, podporovat jejich vzdělávání a zaměstnávání s ohledem jejich postižení.
- Poskytnout rodinám dětí s Williamsovým syndromem zázemí pro vzájemnou podporu a výměnu informací.
- Zvyšovat informovanost rodin a pomáhat při řešení problémů specifických pro Williamsův syndrom.
- Zvyšovat informovanost odborné i laické veřejnosti o problematice Williamsova syndromu.
- Poskytovat respitní péči rodinám dětí s Williamsovým syndromem.



K naplňování účelu a cílů spolku slouží zejména vlastní publikační činnost, překládání zahraniční literatury, získávání zahraničních odborných materiálů a publikací, video a audio dokumentů; provozování vlastních internetových a FB stránek; pořádání odborných přednášek, seminářů, konferencí a školení; pořádání společných pobytů rodin dětí s Williamsovým syndromem; podpora vzdělávání dětí i dospělých s Williamsovým syndromem, včetně podpory při získávání kompenzačních pomůcek a osobní a pedagogické asistence; pořádání osvětových akcí, kampaní, výstav, benefičních koncertů, propagačních akcí pro veřejnost; spolupráce se zahraničními organizacemi zaměřenými na problematiku Williamsova syndromu; podpora terapií sloužících ke zlepšení zdravotního a psychického stavu dětí s Williamsovým syndromem a života jejich rodin; pořádání táborů pro děti a dospělé s Williamsovým syndromem; spolupráce s neziskovými organizacemi, dobrovolníky a dalšími partnery.

Kontakt: Willík - spolek pro Williamsův syndrom, z.s., Drnovská 104/67, Praha 6 - Ruzyně, 161 00

IČO: 270 40 623, Č.Ú. 35-7591810217/0100

www.willik.tym.cz, willik.tym@seznam.cz

Vznik této publikace podpořili: Nadační fond Avast a MiNiGRANTY® VEOLIA 2017.

