



# Williams syndrom

**Williams syndrom orsakas av en medfödd kromosomavvikelse som bland annat kan leda till missbildningar av hjärtat och blodkärlen. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning. Många med syndromet har gemensamma utseendemässiga drag.**

Williams syndrom finns hos 5–10 per 100 000 personer. I Sverige föds mellan 6 och 12 barn med syndromet varje år.

## Symtom

De har ofta gemensamma utseendemässiga drag. Det är vanligt med missbildningar av hjärtat och i de stora blodkärlen. Vanligast är en förträngning i stora kroppspulsådern som kan påverka hjärtats funktion. Det kan också finnas andra förträngningar i blodkärlen som gör att blodtrycket blir förhöjt.

Många nyfödda med syndromet har låg muskelspänning och ätsvårigheter. Koncentrationen av kalcium i blodet kan också vara hög och ge symtom som kräkningar och förstoppning.

Barnens motoriska utveckling är ofta påverkad. Rörligheten i lederna kan vara nedsatt och kan minska ytterligare med tiden.

De flesta med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig till medelsvår. Många har också en ojämn kognitiv förmåga som bland annat innebär att de har lätt för att lära in ord och uttryck men svårt att förstå innebörden av dem.

De flesta med Williams syndrom beskrivs som vänliga och pratsamma och har lätt att ta kontakt med nya människor. Samtidigt kan det finnas drag av ängslighet och osäkerhet. Ängest och fobier är vanligt. En del har adhd och autism.

Många med syndromet får diabetes när de blir vuxna och en del har symtom redan som barn.

De flesta är ljudkänsliga. Symtom från ögonen som skelning och brytningsfel är vanligt.

## Orsak

Williams syndrom orsakas av en förlust av en liten del av den långa armen på en av kromosomerna i kromosompar 7. Det beror i de flesta fall på en nyuppkommen kromosomavvikelse (nymutation).

## Behandling

Hjärtat undersöks av en barnhjärtläkare, som sedan avgör den fortsatta behandlingen. Vissa förträngningar måste opereras så snart som möjligt, andra kan vänta tills barnen blir äldre. Även i vuxen ålder behöver personer med syndromet följas upp av en hjärtspecialist.

Kontroller behövs regelbundet för att upptäcka diabetes så tidigt som möjligt. Om kalciumbalansen är rubbad kan kosten anpassas med stöd av en dietist.

Ätsvårigheter utreds och behandlas i samarbete med specialister.

Personer med Williams syndrom behöver habiliterande insatser både som barn och i vuxen ålder. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

## Resurser

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Williams syndromföreningen i Sverige
- FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
- Autism Sverige

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad december 2021.