

# Syndromen 5

## Het Williams-Beuren-syndroom

M. Hoff  
J.M. van Hagen<sup>2</sup>  
J.A. Baart<sup>3</sup>  
A. Vissink<sup>1</sup>

Uit 'de afdeling Mondziekten,  
Kaakchirurgie en Bijzondere  
Tandheelkunde van het Academisch  
Ziekenhuis Groningen, 'de afdeling  
Klinische Genetica en 'de afdeling  
Mondziekten en Kaakchirurgie/  
Orale pathologie van het Academisch  
Ziekenhuis Vrije Universiteit in  
Amsterdam.

Trefwoorden: Syndroom – Craniofaciaal –  
Williams-Beuren-syndroom

Datum van acceptatie: 1 juli 1998.

Adres: Mw. M. Hoff,  
AZ Groningen,  
postbus 30.001,  
9700 RB Groningen.

**Samenvatting.** Het syndroom van Williams-Beuren wordt gekenmerkt door een karakteristiek uiterlijk, een verstandelijke handicap, een groeideficiëntie, cardiovasculaire afwijkingen en infantiele hypercalciëmie. De tandarts kan bijdragen aan het (vroegtijdig) herkennen van dit syndroom.

HOFF M, HAGEN JM VAN, BAART JA, VISSINK A. Syndromen 5. Het Williams-Beuren-syndroom. Ned Tijdschr Tandheelkd 1998; 105: 368-369.

### 1 Inleiding

Het Williams-Beuren-syndroom is een zeldzame aandoening, die wordt gekenmerkt door een karakteristiek uiterlijk, een verstandelijke handicap, een groeideficiëntie, cardiovasculaire afwijkingen en infantiele hypercalciëmie. Het Williams-Beuren-syndroom komt even vaak voor bij jongens als bij meisjes. In Nederland worden per jaar ongeveer vijftien kinderen met dit syndroom geboren. De prevalentie is 1:10.000.

Hoewel het syndroom al in 1952 voor het eerst door Fanconi en medewerkers werd beschreven, zijn de belangrijkste bevindingen van het syndroom in 1962 door Williams gerapporteerd. Het was hem opgevallen dat enkele kinderen die vanwege bepaalde hartproblemen naar hem waren verwezen uiterlijk erg veel op elkaar leken. De bevindingen van Williams werden in 1964 door de kindercardioloog Beuren bevestigd. Beide namen werden uiteindelijk aan dit syndroom verbonden, het Williams-Beuren-syndroom. Het syndroom wordt ook het idiopathische hypercalciëmie-supravalvulaire aortastenose-syndroom en het 'elfin face'-syndroom genoemd.

De oorzaak van het Williams-Beuren-syndroom is een chromosomale afwijking: bij circa 95% van de patiënten ontbreekt een klein stukje op één van de twee chromosomen nummer 7. Met behulp van DNA-onderzoek en/of een speciaal chromosomenonderzoek, de zogeheten fluorescente in situ hybridisatie (FISH), kan bij vermoeden van het Williams-Beuren-syndroom deze deletie op chromosoom 7q worden aangetoond. In de regel betreft het een spontane mutatie. De kans dat bij een eventueel volgende zwangerschap opnieuw een kind met het Williams-Beuren-syndroom geboren wordt, is zeer gering. De kans dat iemand met dit syndroom een kind krijgt met dezelfde aandoening bedraagt 50%; er is dan sprake van een autosomaal dominante overerving.

### 2 Algemene kenmerken

In de eerste levensjaren van kinderen met het syndroom van Williams-Beuren leiden voedingsproblemen tot een te geringe toename in gewicht. Daarnaast kan er sprake zijn van een verhoogd calciumgehalte in het bloed (hypercalciëmie), een aangeboren hartafwijking (supravalvulaire aortastenose, perifere pulmonaal stenose), en vaatvernauwingen voornamelijk in de longen en de nieren. Aan-

geboren hartafwijkingen zijn bij circa driekwart van de patiënten aanwezig. De ernst van de vaatvernauwing(en) wisselt per kind. Met het opgroeien kunnen de vaatvernauwingen toe- of afnemen.

Bij peuters zijn de langzame motorische ontwikkeling en de problemen met de coördinatie opmerkelijk. Na een late start presteren ze wel goed op het gebied van taal en spraak. Op de basisschoolleeftijd komen concentratie- en leerproblemen naar voren. De meeste kinderen met het syndroom van Williams-Beuren hebben een verstandelijke handicap en volgen speciaal onderwijs.

Kinderen met het Williams-Beuren-syndroom hebben veelal een vriendelijk karakter en praten graag en gezellig. Opvallend is de vaak hese stem. Ze zijn vaardig op sociaal gebied: ze maken snel contact, echter meer met volwassenen dan met hun leeftijdgenoten. Voorts zijn zij dikwijls erg muzikaal. Ze hebben een goed gevoel voor toon en ritme. Aan de andere kant kunnen ze op bepaalde geluiden overgevoelig reageren (hyperacusis). Sommige geluiden zijn voor het kind pijnlijk of laten het kind extreem schrikken. Zo kan de apparatuur van de tandarts, de boor en/of de afzuiger tot heftige protestreacties leiden en het kind onbehandelbaar maken.

### 3 Craniofaciale symptomen

Kinderen met het Williams-Beuren-syndroom hebben een zeer karakteristiek uiterlijk, dat met het toenemen van de leeftijd duidelijker wordt; een korte neus met opvallende neusvleugels, een lang philtrum (de verticale gleuf op de bovenlip tussen neus en lippenrood), volle lippen, een brede mondopening, vrij bolle wangen, zware oogleden en een kleine kin (afb. 1). Sommige kinderen hebben een stervormig patroon in de iris en de helft van de kinderen heeft een verticale huidplooi voor de binnen-ooghoek, een zogenaamde epicanthus.

### 4 Orale manifestaties

Voor de tandarts zijn de dikke lippen, het lange philtrum en de brede mondopening het meest opvallend. Ook de vaak hese stem is kenmerkend. In de literatuur wordt de bovenkaak van patiënten met het Williams-Beuren-syndroom beschreven als te breed in relatie tot de onderkaak. Ook wordt melding gemaakt van hypodontie, microdontie en lange, smalle wortels (afb. 2). De



Afb. 1. Kind met Williams-Beuren-syndroom: korte neus met anteversie van de neusvleugels, bolle wangen, lang philtrum, volle lippen en een brede mondopening.

Afb. 2. Tandfilm van het onderfront: agenesie van de elementen 31 en 41.

tweede melkmolaren en de eerste blijvende molaren in de onderkaak kunnen hypoplastisch zijn. Verder worden in de literatuur nog genoemd een geringe micrognathie, osteosclerotische veranderingen in de lamina dura, een vertraagde mineralisatie van de gebitselementen en het voorkomen van accessoire lipbandjes.

## 5 Differentiële diagnostiek

De hartafwijking kan een aanwijzing zijn voor de diagnose Williams-Beuren-syndroom, waarbij de supralvulaire aortastenose het meeste voorkomt. In de literatuur is door verscheidene auteurs echter ook het geïsoleerd voorkomen van supralvulaire aortastenose beschreven; deze aandoening wordt autosomaal dominant overgeërfd. Hypercalciëmie kan ook veroorzaakt worden door hyperthyreoïdie en vitamine D-intoxicatie. Uit de anamnese en door laboratoriumonderzoek kunnen deze oorzaken makkelijk gedifferentieerd worden.

## 6 Slot

Van alle lichte afwijkingen die een onderdeel vormen van syndromen, komt 70% voor in het hoofd-halsgebied en aan de

handen. De tandarts kan derhalve een belangrijke bijdrage leveren aan het diagnosticeren van (erfelijke) syndromen door de mondholte en het gebied rond de mond nauwkeurig te inspecteren op lichte afwijkingen. Hij kan de patiënt (en zijn ouders) zo nodig via de huisarts verwijzen naar een Klinisch Genetisch Centrum. Het boven beschreven karakteristieke uiterlijk en het opvallende gedrag van zijn jonge patiënt moeten bij de tandarts de gedachte oproepen dat er mogelijk sprake is van het Williams-Beuren-syndroom.

Zoals reeds genoemd kunnen zich behandelp Problemen voordoen, wanneer het kind overgevoelig is voor bepaalde geluiden. Het systematisch laten wennen aan polijsten met het langzaam draaiende rubbercupje in het groene hoekstuk en aan de van tevoren aangekondigde afzuiger kan daarbij nuttig zijn.

## Literatuur

- GORLIN RJ, COHEN MM JR, LEVIN LS. Syndromes of the head and neck. Third edition. New York: Oxford University Press, 1990.  
 OORTHUYNS JWE. Monozygote tweeling met het Williams-Beuren- of 'elfin-face'-syndroom. Tijdschr Kindergeneesk 1984; 52: 197-200

## Summary

### SYNDROMES 5 WILLIAMS-BEUREN SYNDROME

Key words: Syndrome – Craniofacial – Williams-Beuren syndrome

A characteristic facial appearance, mental retardation, growth deficiency, cardiovascular anomalies, and infantile hypercalcemia are major features of the Williams-Beuren syndrome. The dentist can contribute to the (early) diagnosis of this disorder.