

GIORNATA INTERNAZIONALE SINDROME DI WILLIAMS

20 maggio 2021

La Sindrome di Williams-Beuren, è un disordine genetico multisistemico descritto per la prima volta nel 1961 dal cardiologo J.C.P. Williams in Nuova Zelanda, ed in maniera più completa inquadrata nel 1962 dal tedesco Dr. A J Beuren, La letteratura internazionale riporta una prevalenza della sindrome di un soggetto ogni 20.000 nati vivi, mentre in alcune etnie può salire sino ad 1 soggetto ogni 25.000 nati vivi.

La Sindrome di Williams è determinata nella maggior parte dei casi dalla delezione di 1,5 Mb (milioni di basi) nella parte prossimale del braccio lungo del cromosoma 7 in posizione 7q11.23, quest'ultima, denominata appunto regione critica per la sindrome di Williams-Beuren, comprende più geni adiacenti tra i quali quello che codifica per l'elastina (ELN) alla cui delezione sono riconducibili le anomalie del tessuto connettivo. Il difetto genetico nella sindrome di Williams-Beuren ha una trasmissione autosomica dominante, ma per la maggior parte dei casi si determina con eventi de novo. Sono stati stabiliti dei criteri clinici diagnostici che pongono il sospetto di sindrome di Williams per poi completare la diagnosi genetica con il chromosomal microarray (CMA) o il test di Fish. Tra i criteri diagnostici ritroviamo: dismorfismo facciale (100%); patologia cardiovascolare (arteriopatie da difetti dell'elastina, il 75 %); disabilità intellettiva di vario grado (75%); specifico profilo cognitivo con peculiare personalità (90%); anomalie endocrine (ipercalcemia nel 15% dei casi).

I soggetti con Sindrome di Williams-Beuren mostrano una facies caratteristica con restringimento bitemporale, sopracciglia rade, naso corto con punta a bulbo, filtro allungato, epicanto, bocca ampia, labbra carnose, guance prominenti ed iride azzurra o verde con caratteristica forma stellata.

Passando in rassegna la letteratura medica degli ultimi cinquanta anni emerge che nella Sindrome di Williams Beuren vi è un'aumentata incidenza di anomalie dentali propriamente dette quali e peculiari caratteristiche scheletriche del distretto maxillofaciale ciò evidenzia come l'odontoiatra e l'ortodontista siano due figure fondamentali del team multidisciplinare che seguono questi pazienti. Infatti soprattutto in età evolutiva grazie ad una approfondita conoscenza della letteratura, il clinico deve effettuare una diagnosi precoce delle anomalie dentali e delle malocclusioni presenti in un paziente con sindrome di Williams-Beuren, al fine di improntare una prevenzione secondaria di quest'ultime con una corretta terapia ortodontica intercettiva.

Nell'aprile 2021 la Sioh ha siglato un protocollo di intesa con APW Italia Onlus nel quale la SIOH mette a disposizione i suoi professionisti più preparati sulla tematica della presa in carico delle persone con Sindrome di Williams per partecipazione con relazioni specifiche sulla SW, formazione di altri professionisti, su tutto il territorio nazionale, sulle problematiche specifiche attraverso consultazione via mail a segreteria.sioh@gmail.com; azioni di sensibilizzazione all'interno della cerchia dei propri associati; e supporto, ove possibile, alla creazione di altri centri di competenza in diverse regioni italiane, in modo da non costringere i genitori a trasferte onerose. Mentre la APW Italia si impegna ad invitare membri della SIOH in occasione di incontri e convegni; a organizzare occasioni di confronto fra professionisti durante le quali possano essere

trasmesse le conoscenze sulla SW; ed a segnalare, con i propri mezzi di comunicazione, la collaborazione in atto con SIOH per far sì che i propri associati e simpatizzanti possano trovare un punto di riferimento per le cure per i propri figli.

Nell'ambito di questo accordo ed in occasione della GIORNATA INTERNAZIONALE DELLA SINDROME DI WILLIAMS sono stata invitata in qualità di consigliere nazionale SIOH a tenere un webinar per le famiglie di bambini con S. di Williams il 14 di maggio 2021 dove spiegare le caratteristiche dento-scheletriche peculiari della sindrome ed illustrare prevenzione, diagnosi precoce e terapie intercettive delle più frequenti anomalie dentali e malocclusioni.

Bibliografia

- [1] Williams JC, Barratt-Boyes BG, Lowe JB. Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*. 1961;24:1311-8.
- [2] Beuren AJ, Apitz J, Harmjanz D. Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation*. 1962;26:1235-40.
- [3] Strømme P, Bjørnstad PG, Ramstad K. Prevalence estimation of Williams syndrome. *J Child Neurol*. 2002;17:269-71. [PubMed]
- [4] Yau EK, Lo IF, Lam ST. Williams-Beuren syndrome in the Hong Kong Chinese population: Retrospective study. *Hong Kong Med J*. 2004;10:22-7.
- [5] Williams Syndrome. Morris CA. Editors In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. *SourceGeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. 1999 Apr 9 [updated 2017 Mar 23].
- [6] Committee on Genetics. American Academy of Pediatrics: Health care supervision for children with Williams syndrome. *Pediatrics*. 2001;107:1192-204.
- [7] Hertzberg et al. Williams syndrome: oral presentation of 45 cases. *Paediatr Dent* 1994;16:262-7.
- [8] Fearne JM et al. Review of Williams syndrome and dental findings. *Int Dent J* 1996;46 Suppl 2:429.
- [9] Axelsson S. et al. Dental characteristics in Williams syndrome: a clinical and radiographic evaluation. *Acta Odont Scand* 2003;61:129-136.
- [10] Tarjan I, Balton G, Varbiro S, Vajo Z. 2003; Facial and dental appearance of Williams syndrome. *Postgraduate Medical Journal* 79:241.
- [11] Mass E, Belostoky L. Craniofacial morphology of children with Williams syndrome. *Cleft Palate Craniofacial J*. 1993 May;30(3): 343-9.

[12] Moskovitz M. Brener D. Faibis S. Peretz B. Medical consideration in dental treatment of children with Williams syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2005 May; 99(5) : 573-80.

[13] Daniel Wong, Srinivas Sulugodu Ramachandra, and Ashish Kumar Singh. Dental management of patient with Williams Syndrome - A case report. *Contemp Clin Dent*. 2015 Jul-Sep; 6(3): 418–420.

[14] Cogulu D, Hazan F, Dindaroglu FC. Orofacial findings and dental management of Williams syndrome. *Genet Couns*. 2015;26(4):437-42.

[15] MANUALE DI ODONTOIATRIA SPECIALE. di Società italiana di odontostomatologia per l'handicap. Edra LSWR Edizioni