

*ANNA STEFANOWICZ¹, MAGDALENA HAJDUCKA², MARIA KRAJEWSKA¹, ANETA KOŁODZIEJSKA¹

Problemy zdrowotne dziecka z zespołem Williamsa-Beurena

Health problems of the child with Williams-Beuren syndrome

¹Pracownia Pielęgniarstwa Pediatricznego, Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego, Katedra Pielęgniarstwa, Oddział Pielęgniarstwa, Wydział Nauk o Zdrowiu z Oddziałem Pielęgniarstwa i Instytutem Medycyny Morskiej i Tropikalnej, Gdański Uniwersytet Medyczny
Kierownik Zakładu: dr hab. n. med. Andrzej Chamienia

²Studentka, stacjonarne studia I stopnia, Kierunek Pielęgniarstwo, Wydział Nauk o Zdrowiu z Oddziałem Pielęgniarstwa i Instytutem Medycyny Morskiej i Tropikalnej, Oddział Pielęgniarstwa, Katedra Pielęgniarstwa, Gdański Uniwersytet Medyczny
Kierownik Oddziału Pielęgniarstwa: dr n. med. Janina Książek

Summary

Williams-Beuren syndrome is a rare genetic disease caused by the spontaneous deletion within chromosome 7. Its occurrence is estimated to be 1:10 000-1:30 000 live births.

Patients with Williams-Beuren syndrome have health and psychological problems. The characteristic features that most people with Williams-Beuren syndrome have are specific appearance, curiosity, friendly disposition, good communication skills, unbounded trust and empathy. People with Williams-Beuren syndrome are able to fully recognize the emotions of others. Nearly all patients have intellectual disability, and a reduced level of cognitive and socio-emotional functioning. The treatment includes comprehensive patient care and the use of appropriate medications.

The aim of the study is to present the nursing problems of the child with Williams-Beuren syndrome, and daily difficulties in the functioning of the child with Williams-Beuren syndrome.

The case concerns a 4-year-old girl with Williams-Beuren syndrome with a mild degree of mental disability. After analysing medical records and during direct contact with the child and their family various health and psychological problems were observed.

This paper describes physical and psychomotor development of the child, and the difficulties encountered by the sick child and their family in everyday life.

Zespół wrodzonych wad rozwojowych jest coraz częstszym problemem występującym u dzieci. Według światowych badań epidemiologicznych obecnie około 3% żywo urodzonych noworodków ma co najmniej jedną wadę rozwojową (1).

Najczęstszą przyczyną ich powstawania są zmiany w kodzie genetycznym.

Zespół Williamsa-Beurena (zespół Williamsa) po raz pierwszy został opisany w 1961 roku, a jego odkrywcami byli dwaj

Keywords

Williams-Beuren syndrome, child, health problems

lekarze, od których nazwisk pochodzi nazwa tej jednostki chorobowej. Jest rzadką, wieloukładową chorobą genetyczną występującą z częstością od 1:10 000-1:30 000 żywych urodzeń, spowodowaną (zwykle ubytkiem) mikrodelecją fragmentu ramienia długiego chromosomu 7 (mikrodelecja regionu 7q11.23) (2-5). Zespół Williamsa-Beurena jest wczesną hiperkalcemią dziecięcą. Delecja ta dotyczy około 20 genów i powoduje poważne zmiany w rozwoju fizycznym i psychicznym. Pacjenci charakteryzują się odmiennym profilem funkcjonowania poznawczego oraz społeczno-emocjonalnego. Są to osoby niepełnosprawne intelektualnie w stopniu lekkim albo umiarkowanym. Pomimo niepełnosprawności umysłowej i intelektualnej osoby z zespołem Williamsa-Beurena są uzdolnione muzycznie i językowo. Bardzo łatwo nawiązują kontakty interpersonalne. Są towarzyskie i empatyczne (5, 6).

U dzieci z zespołem Williamsa występują dodatkowo następujące objawy: idiopatyczna hiperkalcemia, problemy z metabolizmem, opóźniony wzrost, ogólne upośledzenie rozwojowe, zaburzenia kardiologiczne (nadzastawkowe zwężenie aorty, szmery serca, nadciśnienie tętnicze) i wady wzroku. Osobowość i profil behawioralny tych pacjentów określa się terminem „cocktail party”. Dzieci z zespołem Williamsa-Beurena są bardzo przyjazne i towarzyskie (7-9).

Pacjenci charakteryzują się dysmorfią w obrębie twarzoczaszki. Są porównywani do skrzatów czy elfów z powodu m.in. szerokich ust, wydatnych policzków, dużych uszu i oczu oraz zadartego i krągłego nosa. Warto zwrócić uwagę na to, że rozpoznanie zespołu Williamsa-Beurena dokonywane jest na podstawie całego obrazu klinicznego, a nie pojedynczej cechy (7, 10).

Delecja chromosomu powoduje różne zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym związane najczęściej z nagromadzeniem komórek nerwowych w obszarze wzrokowym, co negatywnie wpływa na koordynację wzrokowo-przestrzenną (10-14).

Osoby z zespołem Williamsa-Beurena charakteryzują się wysokim poziomem zdolności muzycznych. Zawdzięczają to lepiej niż u osób zdrowych rozwiniętej pierwotnej korze słuchowej (14).

Zespół Williamsa-Beurena dotyczy w tym samym stopniu obu płci, występuje na całym świecie niezależnie od grupy etnicznej (15).

Główną przyczyną odpowiedzialną za wystąpienie choroby jest przypadkowa utrata genów (7). U 95% osób chorych zaobserwowano hemizygotyczną submikroskopową delecję DNA w obrębie długiego ramienia chromosomu pary 7 (7q11.23). Ubytki pojawiają się samorzutnie na skutek nierównej rekombinacji chromatyd chromosomu 7 w trakcie podziału mejotycznego (15). Natomiast na podstawie badań wykazano, że utraconych genów w tym obszarze może być aż 26 (16). Pierwszym i bardzo ważnym zidentyfikowanym brakującym genem jest gen kodujący elastynę. Elastyna ma zadanie budulcowe i jest elementem tworzącym włókna licznych tkanek, np. płuc, skóry, naczyń krwionośnych oraz strun głosowych. Niedobór elastyny powoduje: nadzastawkowe zwężenie tętnicy głównej, wcześniejsze zmarszczki, zachrypniętą mowę czy przepuklinę. Odpowiada również za charakterystyczny wygląd oraz modyfikację naczyń (17). Kolejnym brakującym genem jest *RFC2*, który głównie odpowiada za niedobór

wzrostu oraz problemy rozwojowe (15). Do pozostałych zidentyfikowanych genów należą: LIM-kinaza, *FZD3*, *WSCR1*, *BAZ1*, *STX1A*, *GTF2I*, *GTF2IRD1*, *CYLN2*, *RFC2*. Wszystkie powyżej wymienione geny wpływają negatywnie na rozwój i funkcjonowanie mózgu (3, 4).

Pierwszym, a także najbardziej charakterystycznym objawem zespołu Williamsa-Beurena jest wygląd zewnętrzny. Największą uwagę zwracają specyficzne rysy twarzy, do których zaliczyć można:

- duże, szerokie usta z wydatnymi wargami,
- szeroką szczękę, małą zuchwę i brodę,
- pełne, wypukłe policzki,
- mały, lekko zadarty nos z zapadniętym grzbietem (nasadą nosową), ale o dużym zaokrąglonym koniuszku,
- względnie duże oczy z dodatkami fałdów nakątnych powiek,
- tęcza koloru niebieskiego z „koronkowym”, gwiaździstym wzorem,
- drobne i cienkie zęby (w szczególności siekacze) z widocznymi szczelinami międzyczębowymi,
- często odstające i powiększone małżowiny uszne (13, 18, 19).

Dodatkowo u niemowląt i dzieci zaobserwować można: szerokie czoło, wydłużoną czaszkę, małą i wydatną rynienkę nosową, pogrubienie dolnej wargi i nisko osadzone uszy (13, 18, 19).

Specyficzne rysy twarzy osób z zespołem Williamsa-Beurena opisywane są w piśmiennictwie jako „twarze elfów”. Dzieci postrzegane są jako „słodkie”, „śliczne”, „o wyjątkowej urodzie”. Przyjazny odbiór przez społeczeństwo zapewniony jest dzięki dużym oczom, szerokiemu uśmiechowi, pełnym policzkom, a także lekko zadartemu nosowi (20). Powyższe cechy wyglądu wraz z charakterystycznym zachowaniem mogły być wzorcem dla postaci z baśni, np. elfów, skrzatów, krasnoludków czy wróżek (10).

Zespół Williamsa-Beurena jest chorobą wielonarządową. Często występują wady związane z układem sercowo-naczyniowym. Najczęstszą wadą jest nadzastawkowe zwężenie tętnicy głównej, które dotyczy około 75% pacjentów z zespołem Williamsa-Beurena. Nieprawidłowości anatomiczne mogą dotyczyć budowy pozostałych naczyń – przykładem może być tętnica płucna lub naczynia nerkowe. Nieprawidłowości sercowo-naczyniowe u osób z zespołem Williamsa są związane z przerostem tkanek, co powoduje zwężenia naczyń krwionośnych. Zwężenie tętnic dotyczy prawie wszystkich pacjentów z zespołem Williamsa-Beurena. Różnić może się stopniem zwężenia. Jednak nie u wszystkich chorych występują klinicznie istotne problemy naczyniowe (21). Nieprawidłowościami, które stwierdza się już u 67% noworodków i niemowląt, są szmery serca i zwężenia w obrębie głównych naczyń krwionośnych. Mogą prowadzić do ciężkich wad serca (22). Częstym współistniejącym problemem jest nadciśnienie tętnicze, które wynika ze zwężenia naczyń. Dotyczy około 40% chorych dorosłych i około 46% dzieci z zespołem Williamsa-Beurena. W związku z występowaniem zmian w układzie sercowo-naczyniowym istnieje ryzyko wystąpienia udaru i zawału, które związane jest ze zwężeniem tętnic (23).

Kolejne problemy występujące u chorych z zespołem Williamsa-Beurena dotyczą układu moczowego. Do najczęst-

szych wad zaliczyć można: jednostronne niewykształcenie nerek (agenезja), duplikację nerek i ich ektopię, czyli wrodzone przemieszczenie, a także hipoplazję nerek. Główną rolę w powstaniu nieprawidłowości nerek odgrywa zwężenie aorty zstępującej, które odpowiada za zmniejszony naturalny przepływ krwi w narządzie. Oprócz zwężenia, wpływ na problemy związane z układem moczowym może mieć także wapnica nerek. Około 32% dzieci ma problemy z częstomoczem oraz nietrzymaniem moczu (18). Często występują nawracające zakażenia dróg moczowych i zapalenie pęcherza moczowego (24).

U 11% osób z zespołem Williamsa występuje kompleksowa niedoczynność tarczycy. Jej cechą charakterystyczną jest podwyższony poziom hormonu tyreotropowego, ale jednocześnie prawidłowy poziom dwóch innych hormonów: tyroksyny i trójiodotyroniny (18).

Jednym z kolejnych objawów występujących u pacjentów z zespołem Williamsa-Beurena jest hiperkalcemia (25). Najczęściej występuje u dzieci zaraz po urodzeniu i utrzymuje się aż do 5. roku życia. Istnieje ryzyko wystąpienia nawrotu w trakcie dojrzewania, stąd zaleca się systematyczne kontrolowanie poziomu wapnia zarówno we krwi, jak i w moczu (15).

U 15% dzieci z zespołem Williamsa-Beurena występują inne nieprawidłowości metaboliczne. Mogą one objawiać się trudnościami w karmieniu, bólami brzucha, kolkami, zaparciami, a także wymiotami, co w konsekwencji prowadzi do rozdrażnienia, a później opóźnienia psychoruchowego dziecka. Zwiększa się również prawdopodobieństwo wystąpienia powikłań późniejszych pod postacią zwapnienia nerek czy sklerotyzacji kości długich (15).

Długość i przebieg ciąży u matek noworodków urodzonych z zespołem Williamsa-Beurena jest prawidłowy. Ciąża trwa około 42 tygodnie. Noworodki charakteryzują się jednak zmniejszoną masę i mniejszą długością ciała. W okresie niemowlęcym masa ciała poniżej normy jest spowodowana najczęściej problemami podczas spożywania pokarmów przez niemowlęta, co powoduje u nich rozdrażnienie i złość. U noworodków mogą pojawić się zaburzenia odruchów ssania i połykania, w okresie późniejszym refluks żołądkowo-przełykowy oraz wymioty.

Dzieci z zespołem Williamsa-Beurena szybciej dojrzewają. Pomimo prawidłowego odżywiania może dojść u nich do spadku ilości tkanki tłuszczowej, co powoduje zwyrodnienie tłuszczowe (18).

Średnia długość ciała noworodków z zespołem Williamsa-Beurena wynosi około 48,3 cm (u zdrowych dzieci jest to około 50 cm). Maksymalny wzrost u osób dorosłych wynosi 150-170 cm. Na podstawie przeprowadzonych badań określono, że średni wzrost płci męskiej jest równy 168 cm, natomiast płci żeńskiej 155 cm (26).

Pomimo zmniejszonej urodzeniowej masy ciała, dzieci pod względem stanu odżywienia rozwijają się prawidłowo. Problemy ze zwiększoną masą ciała występują głównie u osób dorosłych, głównie u płci żeńskiej. Liczba osób mających otyłość nie przekracza jednak granicy 30-50% (26).

Kolejne problemy dotyczą układu mięśniowo-szkieletowego. Występują u około 50% chorych z zespołem Williamsa-Beurena (22). Najczęściej są to nieprawidłowości związane z postawą ciała i pracą stawów. Dzieci po urodzeniu

często mają problemy ze stawami o nadmiernym zakresie ruchów oraz z hipotonią mięśni, co z kolei wpływa na osłabienie siły i elastyczności oraz postawy ciała. W okresie niemowlęcym opóźnia to naukę wstawania, siadania oraz poruszania się (24). Wraz z dojrzewaniem dochodzi do nasilenia się przykurczów, głównie w stawie skokowym i kolanowym. Natomiast u osób dorosłych pojawiają się bóle przykręgosłupowe, które najczęściej są spowodowane występowaniem lordozy i kifozy (18, 26, 27).

Chód osób z zespołem Williamsa-Beurena jest sztywny i niezgrabny. Sylwetka ciała jest pochylona do przodu (głównie górna część ciała) zarówno w trakcie stania, jak i poruszania się. W okolicach łydek i ud występuje rozbudowana masa mięśniowa. Około 50% chorych dzieci ma problemy z występowaniem przepukliny w okolicach pachwiny (przepuklina pachwinowa) lub jamy brzusznej (przepuklina pępkowa) (18, 24). Osoby z tymi wadami wymagają terapii ortopedycznej i systematycznej rehabilitacji (24).

U osób z zespołem Williamsa-Beurena mogą wystąpić problemy stomatologiczne. Zęby stałe oraz mleczne są mniejsze, szerzej rozstawione niż zęby osób zdrowych. Zaobserwowano występowanie szczelin międzyzębowych. Pomimo uzyskania wieku dojrzałości zębowej u pacjentów z zespołem Williamsa-Beurena brakuje kilku zębów trzonowych (28). U większości dzieci obserwuje się wady zgryzu i próchnicę zębów. Przyczyną próchnicy są najczęściej wymioty, które miały miejsce w okresie wczesnego dzieciństwa (18).

Dzieci z zespołem Williamsa-Beurena mają częste problemy okulistyczne. Zaliczyć do nich można:

- zez, w szczególności zez zbieżny (27-78%),
- nadwzroczność (68%),
- niedowidzenie (24%),
- upośledzone widzenie obuoczne (18).

Wady te leczone są za pomocą okularów korekcyjnych lub wymagają zabiegu operacyjnego. Po operacji zalecane są systematyczne badania wzroku, gdyż istnieje ryzyko powrotu wady (18). Natomiast u osób dorosłych z zespołem Williamsa-Beurena występują przewlekłe choroby, np. zaćma, wady wzroku lub dalekowzroczność starcza. Pacjenci z zespołem Williamsa-Beurena powinni być pod ciągłą opieką specjalistów.

Częstymi problemami zgłaszanymi przez pacjentów z zespołem Williamsa-Beurena i ich opiekunów są zaburzenia snu. Są to zazwyczaj:

- trudności w zasypianiu,
- powtarzające się wybudzenia w trakcie snu,
- niepokój w trakcie snu,
- mimowolne ruchy nóg (29).

Przed pójściem spać pacjenci są bardziej żywi i pobudzeni. Występują rytmiczne ruchy poszczególnych części ciała. Najczęściej ruchy obejmują duży palec u stóp, kolana, kostki i biodra. Incydenty ruchowe utrzymują się od paru minut do kilku godzin. Natomiast zaburzenia snu mogą spowodować zmęczenie i zaburzenia koncentracji uwagi w trakcie dnia (29).

U większości dzieci z zespołem Williamsa-Beurena pojawiają się problemy behawioralne, takie jak:

- niepokój,
- strach,
- rozkojarzenie,

- niska adaptacja do nowych warunków,
- obniżona tolerancja na niezadowolenie,
- odmienne zachowania, na przykład obsesje, stereotypie (20).

Dzieci z zespołem Williamsa-Beurena mogą być nadpobudliwe, nieposłuszne, niestabilne emocjonalnie, a czasem nawet agresywne (30). U prawie wszystkich pacjentów występuje niepełnosprawność intelektualna, która różni się jedynie stopniem zaawansowania. Pacjenci mają problemy z uczeniem się, czytaniem i pisaniem. Dzieci mogą mieć trudność z wykonywaniem i rozumieniem podstawowych zadań matematycznych (posługiwanie się liczbami, rozwiązywanie działań arytmetycznych) (10, 31, 32).

Zespół Williamsa-Beurena rozpoznać można na podstawie określonych badań genetycznych i potwierdzenia wystąpienia tak zwanej hemizygotycznej submikroskopowej delecji chromosomu 7q11.23. Wykonuje się: tradycyjne badanie cytogenetyczne lub cytogenetyczno-molekularne z wykorzystaniem charakterystycznej sondy fluorescencyjnej, badanie molekularne (pogrupowanie określonych genów) i badanie prenatalne płodu (gdy u jednego z rodziców wykryje się delecję chromosomu 7q11.23 oraz inne nieprawidłowości w obszarze 7q11).

Zespół Williamsa-Beurena jest chorobą, której nie da się całkowicie wyleczyć. Leczenie opiera się na stosowaniu leków według potrzeby. Bardzo ważne jest, aby otoczyć dziecko stałą opieką specjalistów i przeprowadzać regularne konsultacje.

Wskazania lekarskie obejmują porady i leczenie:

- kardiologiczne (w zakresie wad serca i nadciśnienia tętniczego),
- gastroenterologiczne (w kierunku chorób przewodu pokarmowego),
- stomatologiczne i ortodontyczne (sprawdzenie rozwoju zębów, kontrola stanu uzębienia),
- urologiczne i nefrologiczne (w kierunku hiperkalcemii i wad układu moczowego),
- endokrynologiczne (zaburzenia hormonalne),
- diabetologiczne (w kierunku cukrzycy),
- neurologiczne (słabe napięcie mięśni),
- ortopedyczne (wady postawy),
- psychologiczne (określenie osobowości i rozwoju dziecka),
- dietetyczne (porady żywieniowe).

Celem pracy jest przedstawienie problemów pielęgnacyjnych u dziecka z zespołem Williamsa-Beurena oraz codziennych trudności w funkcjonowaniu dziecka z tym zespołem.

OPIS PACJENTA

Opieką pielęgniarską i lekarską objęto 4-letnią dziewczynkę z zespołem Williamsa-Beurena. Dziecko zostało urodzone drogą cięcia cesarskiego w 41. tygodniu ciąży. Po porodzie masa ciała wynosiła 2860 kg, długość 49 cm. Dziewczynka otrzymała 9 punktów w 1. minucie oraz 10 punktów w 5. minucie w skali Apgar. Była to pierwsza ciąża matki i pierwsze dziecko z zespołem Williamsa-Beurena w tej rodzinie.

Po urodzeniu u dziewczynki stwierdzono głośny szmer skurczowy nad sercem. Następnie po konsultacji z lekarzem kardiologiem i po wykonaniu ECHO rozpoznano zwężenie zastawki pnia płucnego, niedomykalność zastawki mitralnej

i ubytek przegrody międzyprzedsionkowej. Wady nie wymagały zabiegu operacyjnego. Dodatkowo u dziecka zaobserwowano zapadniętą i zapadającą się klatkę piersiową (klatkę piersiową szewską), nieprawidłowe ułożenie prawej stopy (stopę piętową), koślawość kolan, wadę ułożeniową bioder i wadę wzroku. Do 7. miesiąca życia stopa była w gipsie w celu skorygowania wady.

Od 2. miesiąca życia dziewczynka była rehabilitowana metodą NDT-Bobath z powodu zwiększonego napięcia mięśniowego oraz asymetrii ułożeniowej kończyn. Z powodu wady bioder do 5. miesiąca życia dziecko było „szeroko pieluchowane” (na pampersa dodatkowo kładziona była sztywna pielucha, której celem było szersze rozstawienie kończyn dolnych). Dziewczynka ma nieznaczną skoliozę, asymetrycznie ułożone barki, wzmożone napięcie mięśni całego ciała. W 12. miesiącu życia dziecko trafiło na oddział neurologii dziecięcej w celu obserwacji i diagnostyki niepokojących objawów. Dziecku wykonano przezcięmiączkowe badanie ultrasonograficzne i elektroencefalogram. Badania były prawidłowe.

W trakcie pobytu na oddziale dziewczynkę i jej rodziców odwiedził genetyk, który poinformował rodzinę o podejrzeniu u córki zespołu Williamsa-Beurena. Badaniem genetycznym potwierdzono zespół Williamsa-Beurena. Dziewczynka jest pod stałą kontrolą ortopedy i neurologa.

U pacjentki od samego początku można było zaobserwować znaczne opóźnienie w rozwoju. Dopiero krótko po ukończeniu 11. miesiąca życia dziewczynka samodzielnie usiadła, 2 tygodnie później podjęła pierwszą próbę raczkowania. W 14. miesiącu życia dziewczynka zaczęła nosić buty ortopedyczne oraz specjalną łuskę na gołe nogi w celu dalszego korygowania wady stopy. Dziewczynka jest pod stałą opieką fizjoterapeuty, logopedy, a także psychologa.

Do 13. miesiąca życia dziecko było karmione piersią. W 6. miesiącu życia matka zaczęła stopniowo rozszerzać dietę. Dziewczynka jadła chętnie tylko półpłynny pokarm o jednolitej konsystencji. Po wprowadzeniu pokarmów w postaci gładkiej dziecko krztusiło się, pluło i wymiotowało. Obecnie u dziecka występuje próchnica.

Aktualnie dziewczynka jest niespokojna, rozdrażniona, często popłakuje.

Od 18. miesiąca życia dziecko uczęszcza na zajęcia i terapię integracji sensorycznej w Ośrodku Wczesnej Interwencji i w Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej.

W 20. miesiącu życia dziewczynka była operowana z powodu wykrytej przepukliny pachwinowej.

Po ukończeniu 32. miesiąca życia u pacjentki rozpoznano nietolerancję pokarmową III stopnia. Dziecko ma zakaz spożywania takich produktów jak: mleko, gluten, gryka, ryż, kukurydza oraz banany. Dziewczynce zalecono dietę eliminacyjną.

W wieku 3 lat pacjentka zaczęła uczęszczać do przedszkola integracyjnego, brała i bierze aktywny udział w wielu turnusach rehabilitacyjnych, dzięki którym jest stale rehabilitowana. W trakcie turnusów dziewczynka miała okazję korzystać z takich zajęć jak: terapia ręki, zajęcia grupowe, dziecięca matematyka, integracja sensoryczna, dogoterapia, hipoterapia, arteterapia, zajęcia muzyczne, zajęcia manualne, zajęcia ruchowe, wspomaganie rozwoju umysłowego, zajęcia na basenie, terapia czaszkowo-krzyżowa, refleksoterapia, a także masaż. W wieku 4 lat u pacjentki rozpoczęto terapię

mikrodepolaryzacji mózgu. Dziewczynka zaczęła mówić dopiero po ukończeniu 4. roku życia. Mowa jest niewyraźna, ale rozumiała. Dziecko wypowiada pojedyncze słowa.

Dziewczynka lubi słuchać głośnej muzyki, natomiast boi się odgłosów niektórych urządzeń i motocykli. U dziecka występują również zaburzenia lękowe.

Dziecko nie ma problemów ze snem. Dziewczynka jest bardzo radosnym i towarzyskim dzieckiem. Często się uśmiecha. Z łatwością nawiązuje kontakty interpersonalne. Jest również bardzo ładna, co z pewnością odpowiada za pozytywny odbiór dziecka w społeczeństwie.

Rodzice dziewczynki korzystają z pomocy Stowarzyszenia Pomocy Osobom z zespołem Williamsa, które w 2007 roku powstało w Gdańsku. Sytuacja ekonomiczna rodziny jest zła. W dużej mierze wynika to z wydatków przeznaczanych na leczenie i pielęgnację dziecka. Konieczna jest również ciągła opieka nad dziewczynką, co automatycznie uniemożliwia podjęcie pracy jednego z rodziców. W związku z chorobą dziecka w rodzinie pojawiają się negatywne emocje, takie jak: niepokój, strach, niepewność, bezradność, zmęczenie czy poczucie winy.

Problemy pielęgnacyjne występujące u pacjentki to:

- trudności w przyjmowaniu pokarmów,
- krztuszenie się podczas przyjmowania posiłków,
- mdłości podczas spożywania określonych rodzajów posiłków,
- nietolerancja pokarmowa na określone grupy produktów spożywczych,
- ryzyko wystąpienia próchnicy, chorób przyzębia,
- mała aktywność fizyczna dziewczynki,
- wzmożone napięcie mięśniowe kończyn,
- wiotka skóra,
- zmniejszona odporność na zakażenia,
- upośledzenie umysłowe,
- drażliwość, płaczliwość,
- lęk u dziecka,
- brak akceptacji choroby dziecka u rodziców,
- deficyt wiedzy rodziców na temat opieki nad dzieckiem z zespołem Williamsa-Beurena.

Dziewczynka wymaga stałej opieki i ciągłej rehabilitacji. Jest pod stałą opieką wielu specjalistów.

OMÓWIENIE

Każde dziecko rozwija się w indywidualny dla siebie sposób. Rozwój dziecka z zespołem Williamsa-Beurena jest nieharmonijny. Następuje różne tempo rozwoju poszczególnych sfer oraz kształtowania się pewnych umiejętności (2).

U dziewczynki stwierdzone jest upośledzenie umysłowe i ruchowe w stopniu umiarkowanym. Sprawność motoryczna jest opóźniona, np. stwierdza się niestabilny chód, problemy z utrzymaniem równowagi podczas wykonywania przez dziecko prostych czynności ruchowych.

Dziecko znacznie później niż jego rówieśnicy zaczęło samodzielnie siadać, raczkować i chodzić. Duży problem sprawiają dziewczynce zadania wymagające od niej sprawności manualnej, na przykład układanie małych elementów w jednym ciągu, wkładanie klocków z konkretnym kształtem do odpowiedniego otworu, nawlekanie małych koralików na sznurek. Takie zadania powodują, że dziecko szybko się zniechęca, a kiedy

jej nie wychodzi, często reaguje płaczem. Pomimo niepowodzeń rodzice cały czas pracują z dziewczynką, by poprawić jej sprawność. Podczas zajęć z dzieckiem psycholog korzysta z terapii poznawczo-behawioralnej. Wszystkie nowo nabyte umiejętności są następnie utrwalane. Dziewczynka wraz z mamą regularnie powtarza poznane słówka czy liczby.

U dziecka można zaobserwować problemy w koordynacji wzrokowo-przestrzennej. Dziewczynka nie rozróżnia kierunków oraz nie potrafi zlokalizować przedmiotów w otoczeniu. Ma trudności w ułożeniu jednej całości z kilku elementów, nie potrafi złożyć nawet czteroelementowych puzzli. Jeżeli chodzi o przetwarzanie bodźców wzrokowych dziewczynkę wyróżnia doskonała zdolność rozpoznawania ludzkich twarzy. Dziewczynka charakteryzuje się wysokim poziomem przetwarzania bodźców słuchowych. Wykazuje dużą wrażliwość na słyszane dźwięki i tony. Zazwyczaj uczy się przy muzyce. Dzięki piosenkom ćwiczy naukę zapamiętywania i powtarzania. Bardzo szybko uczy się nowych piosenek zarówno po polsku, jak i po angielsku. Chętnie podejmuje próbę śpiewania usłyszanych piosenek. Dziewczynka ma ogólne problemy z koncentracją uwagi, wyjątek stanowi słuchanie muzyki. Jest w stanie przez dłuższy czas skupić się na słyszanych dźwiękach. U dziewczynki rozwój umiejętności językowych jest opóźniony. Ponadto występują zaburzenia z rozumieniem mowy. Pewne komunikaty są dla niej jasne i zrozumiałe, a pozostałych nie rozumie. Dziecko samodzielnie nie sygnalizuje swoich potrzeb, np. czy chce jeść, pić. Dziewczynka ma specyficzny dla osób z zespołem Williamsa-Beurena ochrypli i głęboki głos związany z brakiem u tych osób genu elastyny.

Dziewczynka nie potrafi czytać, ale rozróżnia większą część literek drukowanych.

Rozwój społeczno-emocjonalny dziecka jest na bardzo wysokim poziomie. Dziewczynka ma pogodny i radosny usposobienie. Jest wesoła, miła oraz bardzo towarzyska. Łatwo i chętnie nawiązuje nowe znajomości. Bardziej niż do rówieśników ciągnie ją do osób dorosłych. Próbuje przypodobać się im oraz skupić na sobie ich uwagę. Samodzielnie szuka okazji do interakcji społecznych. Od razu nawiązuje kontakt wzrokowy, uśmiecha się i skupia uwagę na twarzy obecnej przy niej osoby. Dziecko jest bardzo wrażliwe na uczucia innych. Potrafi doskonale wczuć się w sytuację drugiej osoby. Przez otoczenie odbierana jest bardzo pozytywnie. Jest ciekawa świata i ludzi. Dziewczynkę charakteryzuje wysoki poziom empatii oraz ufności wobec obcych osób.

Opieka nad dzieckiem z zespołem Williamsa-Beurena ma na celu wspomaganie procesu leczenia i usprawniania poprzez stymulację rozwoju psychoruchowego dziecka. Pielęgniarka powinna brać aktywny udział w procesie leczenia dziecka z zespołem Williamsa-Beurena. Głównymi funkcjami pełnionymi przez pielęgniarkę są funkcje: opiekuńcza, wychowawcza, profilaktyczna, promocji zdrowia, rehabilitacyjna, a także terapeutyczna (33).

Rola pielęgniarki i lekarza w opiece nad dzieckiem z zespołem Williamsa-Beurena zależy w dużym stopniu od stanu zdrowia dziecka, jego potrzeb, a także zaangażowania rodziny. Pielęgniarka powinna na początku rozpoznać najważniejsze potrzeby dziecka. Obserwować je pod kątem wystąpienia niepokojących objawów i reagować na nie w za-

leżności od sytuacji. Powinna pomagać w skontaktowaniu się z lekarzem, psychologiem, fizjoterapeutą i dietetykiem. Najważniejsze jest zapewnienie dziecku spokoju, bezpieczeństwa oraz otoczenie go miłością. Nie powinno ono czuć się wyobcowane w związku ze swoją niepełnosprawnością. Pielęgniarka oprócz dziecka powinna otaczać swoją opieką również rodzinę dziecka (33).

Edukacja dziecka i jego rodziców stanowi bardzo ważny element kompleksowej opieki nad rodziną. Zasadniczą rolę pielęgniarki jest dostarczenie wiedzy na temat istoty choroby i pielęgnowania dziecka w chorobie oraz przekazanie informacji z zakresu profilaktyki i promocji zdrowia.

Pielęgniarka przekazuje wskazówki i zalecenia dotyczące najważniejszych elementów opieki nad dzieckiem, takich jak: odżywianie oraz pielęgnowanie jamy ustnej, układu oddechowego i moczowego.

Bardzo ważne jest objęcie dziecka i jego rodziny opieką psychologiczną oraz przedstawienie znaczenia rehabilitacji dla rozwoju dziecka. Należy zwrócić uwagę, że w opiece nad dzieckiem z zespołem Williamsa-Beurena ważne są: systematyczność, spokój, unikanie wszelkich momentów stresujących dziecko. Dziecku należy dodawać wiary we własne siły, okazywać aprobatę. Pozytywny wpływ na kształtowanie osobowości dziecka mają zabawy grupowe. Zaspokajają one potrzebę działania i kontaktów społecznych. Rodzice powinni zaakceptować fakt, że zespół Williamsa-Beurena jest chorobą nieuleczalną. Jednak poprzez regularną rehabilitację dziecka jest szansa na osiągnięcie zadowalającego poziomu rozwoju. Rodzice powinni u swoich dzieci kształtować i wzmacniać prawidłowe nawyki zdrowotne. Powinni pomóc dzieciom w rozwoju ich pasji i zdolności, aby w przyszłości mogły być jak najbardziej samodzielne. Bardzo ważne jest także poinformowanie rodziców o konieczności współpracy z wieloma specjalistami oraz możliwości skorzystania z pomocy stowarzyszeń lub grup wsparcia. Pielęgniarka powinna zachęcać rodziców dzieci z zespołem Williamsa do integrowania się i nawiązywania kontaktów z innymi rodzinami mającymi dziecko z tą samą chorobą.

W rozwoju dziecka z zespołem Williamsa-Beurena ogromną rolę odgrywa rehabilitacja. Do najczęściej stosowanych metod terapii zaliczyć można: rehabilitację metodą NDT-Bobath, fizjoterapię, terapię ręki, logopedię, integrację sensoryczną, dogoterapię, hipoterapię, zajęcia na basenie, psychoterapię tańcem i ruchem, arteterapię, muzykoterapię, masaże, refleksoterapię, terapię taktylną.

Codziennie zajęcia i systematyczna rehabilitacja to podstawa odpowiedniej opieki. Celem rehabilitacji jest wydobywanie z każdego dziecka jak największego potencjału rozwojowego i osiągnięcie w możliwie najwyższym stopniu samodzielności w czynnościach życia codziennego, poziomu wykształcenia i przygotowania zawodowego.

Bardzo ważne dla rodziny mającej dziecko z rzadką wadą genetyczną jest wsparcie.

Według badań przeprowadzonych przez Kościelską, najlepszym i najważniejszym wsparciem są ich najbliższe osoby (34). Ogromną pomoc daje również kontakt z osobami posiadającymi dziecko z tą samą chorobą, ponieważ rodzice spotykają się z podobnymi problemami. Poprzez te kontakty rodzice mogą korzystać z różnego doświadczenia innych osób,

co pozwala zmniejszyć codzienny lęk i niepokój oraz zminimalizować uczucie odosobnienia (34). Nawiązanie kontaktu z rodzicami dziecka z analogicznie rzadko występującą chorobą genetyczną w dzisiejszych czasach nie należy do trudnych. Wynika to z coraz większego postępu technicznego na całym świecie i dostępu do internetu. Internet daje nam możliwość znalezienia takiej rodziny nie tylko na terenie Polski, ale również na świecie. Największym problemem jest jednak wciąż zbyt mała dostępność informacji na temat choroby, jaką jest zespół Williamsa-Beurena oraz deficyt specjalistów, którzy zajmują się tą jednostką chorobową. Rodzice powinni szukać informacji w polskich lub zagranicznych czasopismach naukowych, poradnikach dla rodziców, na stronach internetowych. W Polsce taką pomoc oferuje Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Williamsa ELF.

Głównym zadaniem stowarzyszenia jest zdobywanie i szerzenie coraz to nowszej wiedzy na temat zespołu Williamsa-Beurena, dlatego też organizowane są liczne zjazdy, konferencje i spotkania. Członkowie stowarzyszenia biorą czynny udział w diagnozowaniu oraz poprawieniu sprawności, zarówno fizycznej, jak i umysłowej osób chorych. Zapewniają profesjonalną opiekę merytoryczną i terapeutyczną dzieciom, ich rodzicom czy opiekunom. Na stronie internetowej stworzono specjalne forum dyskusyjne, na którym można nawiązać kontakt z chorymi z zespołem Williamsa-Beurena oraz osobami opiekującymi się nimi. Kolejnym źródłem informacji są strony internetowe tworzone przez rodziców dzieci chorych na zespół Williamsa-Beurena.

Również na licznych zagranicznych stronach internetowych można uzyskać informacje i pomoc, np. stronie brytyjskiej fundacji na rzecz chorych z zespołem Williamsa-Beurena (Williams Syndrome Foundation) oraz europejskiej fundacji stowarzyszeń integrujących chorych i ich bliskich (35).

Na terenie Polski dodatkowe wsparcie można uzyskać od Stowarzyszenia na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi GEN z siedzibą w Poznaniu. Powstało ono w 2001 roku i łączy wszystkich pacjentów posiadających różne wady genetyczne. Zajmuje się w szczególności udzielaniem złożonej i wyspecjalizowanej pomocy w zakresie diagnostyki, leczenia, edukacji oraz usprawniania. Współorganizuje liczne szkolenia i konferencje dla wszystkich osób związanych z chorobami genetycznymi, a więc rodzin oraz profesjonalistów. Posiadanie choroby genetycznej znacznie obniża jakość i komfort życia nie tylko chorych, ale również ich rodzin. Z myślą o jego poprawie powstała Europejska Organizacja do Spraw Chorób Rzadkich EURORDIS. Ich zadaniem jest wprowadzanie nowych strategii i planów w Unii Europejskiej i innych państwach członkowskich za pomocą współpracy stowarzyszeń na rzecz poszczególnych rzadko występujących chorób. Członkowie organizacji podejmują starania zmierzające w kierunku wzmocnienia tej grupy chorych, poszerzania ich wiedzy poprzez dostęp do różnych danych dotyczących diagnostyki, terapii, a także opieki. Jednym z projektów tej organizacji było utworzenie platformy służącej do gromadzenia nowych informacji badawczych na temat diagnostyki i leczenia chorób występujących rzadko.

W 2008 roku Komisja Europejska ogłosiła informację na temat projektu „Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą” (36). Działanie to miało na celu zachęcenie państw członkowskich do stworzenia krajowych planów, które uła-

twiałyby osobom z rzadkimi chorobami korzystanie z opieki medycznej (EUROPLAN).

Do tej pory Polska nie stworzyła krajowej strategii radzenia sobie z tymi problemami. Prace i badania związane z chorobami genetycznymi cały czas trwają i miejmy nadzieję, że w niedalekiej przyszłości Polska stworzy swój własny plan, co korzystnie odbije się na sytuacji ludzi z zespołem Williamsa-Beurena i ich najbliższych.

Funkcjonowanie dziecka z zespołem Williamsa-Beurena jest związane z wieloma trudnościami, z którymi nie spotykają się rodziny mające w pełni zdrowe potomstwo. Oprócz dziecka problemy dotyczą również opiekujących się nimi rodziców, gdyż to właśnie na nich spada odpowiedzialność codziennej opieki i pielęgnacji dziecka. To oni każdego dnia dbają o higienę, odżywianie, wychowanie oraz rehabilitację ich dziecka. Sprawność umysłowa, słuchowa pamięć krótkotrwała, myślenie przyczynowo-skutkowe oraz rozumienie sytuacji społecznych przez dziecko z zespołem Williamsa-Beurena jest znacznie zaburzone. Rozwój fizyczny, funkcjonowanie poznawcze są wyraźnie opóźnione, natomiast funkcjonowanie społeczno-emocjonalne jest stosunkowo dobrze rozwinięte.

Najczęstszymi problemami pielęgnacyjnymi pojawiającymi się u dziecka z zespołem Williamsa-Beurena są: trudności

w karmieniu, odruchy wymiotne podczas spożywania posiłków, nietolerancja pokarmowa na określone grupy produktów wymagające stosowania odpowiedniej diety, deficyt w sprawowaniu samoopieki, hipotonia kończyn, słabe uzębienie oraz próchnica zębów, wady postawy, zaburzenia lękowe oraz zmiany nastrojów.

W ogólnym funkcjonowaniu organizmu spotyka się trudności, takie jak: opóźnienie zręczności ruchowej całego ciała w zakresie motoryki dużej i małej, opóźnienie rozwoju intelektualnego, upośledzenie umysłowe w różnym stopniu, zaburzone funkcjonowanie wzrokowo-przestrzenne, spowolnienie rozwoju mowy, problemy z koncentracją, nadwrażliwość na bodźce słuchowe. Można wyróżnić również elementy lepiej rozwinięte niż u zdrowych rówieśników, np.: słuch absolutny pozwalający bezbłędnie rozpoznawać różnego rodzaju dźwięki, wysokie umiejętności komunikacyjne, dobry rozwój społeczny oraz emocjonalny objawiający się łatwością w nawiązywaniu kontaktów, a także empatią oraz dużą wrażliwością na uczucia innych osób.

Należy jednak pamiętać, że każde dziecko z wadą genetyczną rozwija się w indywidualny dla niego sposób. Można więc stwierdzić, że zespół Williamsa-Beurena znacznie ogranicza i obniża poziom rozwoju oraz funkcjonowanie poznawcze, a także społeczno-emocjonalne osób nim dotkniętych.

Konflikt interesów Conflict of interest

Brak konfliktu interesów
None

Adres do korespondencji

*Anna Stefanowicz
Pracownia Pielęgniarstwa
Pediatricznego, Zakład Pielęgniarstwa
Ogólnego, Katedra Pielęgniarstwa,
Oddział Pielęgniarstwa,
Wydział Nauk o Zdrowiu z Oddziałem
Pielęgniarstwa i Instytutem Medycyny
Morskiej i Tropikalnej,
Gdański Uniwersytet Medyczny,
ul. Dębinki 7, 80-211 Gdańsk
tel. +48 (58) 349-19-21
e-mail: ania-stefanowicz@gumed.edu.pl

Piśmiennictwo

1. Latos-Bieleńska A: Zespół ds. Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych. Ośrodek Wydawnictw Naukowych, Poznań 1998.
2. Giers M: Zespół Williamsa. Wydawnictwo Harmonia Universalis, Gdańsk 2011: 5-70.
3. Martens MA, Wilson SJ, Reutens DC: Research review: Williams syndrome: a critical review of the cognitive, behavioral and neuroanatomical phenotype. *J Child Psychol Psychiatry* 2008; 49: 576-608.
4. Stromme P, Bjomstad PG, Ramstad K: Prevalence estimation of Williams syndrome. *J Child Neurol* 2003; 17: 269-271.
5. Santoro SD, Giacheti CM, Rossi N et al.: Correlations between behavior, memory, sleep-wake and melatonin in Williams-Beuren syndrome. *Physiol Behav* 2016; 159: 14-19.
6. Giers M, Bogdanowicz M, Wierzba J: Rozwój poznawczy osób z zespołem Williamsa. [W:] Dycht M, Marszałek L (red.): Dylematy (niepełno)sprawności. Rozważania na marginesie studiów kulturowo-społecznych. Współczesne konteksty i kontrowersje pedagogiki wspierającej. Wyd. Salezjańskie, Warszawa 2009: 177-195.
7. Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP: Williams-Beuren Syndrome. Research, evaluation and treatment. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 2006: 9-11.
8. Williams JC, Barratt-Boyes BG, Lowe JB: Supravalvular aortic stenosis. *Circulation* 1961; 24: 1311-1318.
9. Beuren AJ: Supravalvular aortic stenosis: a complex syndrome with and without mental retardation. *Natl Found March Dimes Birth Defects Orig Art Ser* 1972; 8: 45-56.
10. Lenhoff HM, Wang PP, Greenberg F et al.: Williams syndrome and the brain. *Scientific American* 1997; 277: 68-73.
11. Feinstein C, Reiss AL: The neurobiology of Williams-Beuren Syndrome. [In:] Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP (eds.): Williams-Beuren Syndrome. Research, evaluation and treatment. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 2006: 309-324.
12. Galaburda AM, Bellugi U: Cellular and molecular cortical neuroanatomy in Williams Syndrome. [In:] Bellugi U, George MSt (eds.): Journey from cognition to brain to gene. Perspectives from Williams Syndrome. The MIT Press Cambridge, London 2001: 123-145.
13. Giers M: Uzdolnienia muzyczne u osób z zespołem Williamsa. Praca magisterska. Uniwersytet Gdański 2007: 5-25.
14. Reiss AL, Eliez S, Schmitt JE et al.: Neuroanatomy of Williams Syndrome: a high resolution MRI study. [In:] Bellugi U, George MSt (eds.): Journey from cognition to brain to gene. Perspectives from Williams Syndrome. The MIT Press Cambridge, London 2001: 105-122.
15. Hutyrta T, Mowszet K, Stawarski A: Dziecko z zespołem Williamsa. [W:] Cytowska B, Wilczura B, Stawarski A (red.):

Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju. Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków 2008: 233-239. **16.** Osborne LR: The molecular basis of a multisystem disorder. [In:] Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP (eds.): Williams-Beuren Syndrome. Research, evaluation and treatment. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 2006: 18-58. **17.** Ewart AK, Morris CA, Atkinson D et al.: Hemizygoty at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome. *Nature Genetics* 1993; 5: 11-16. **18.** Kaplan P: The medical management of children with Williams-Beuren Syndrome. [In:] Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP (eds.): Williams-Beuren Syndrome. Research, evaluation and treatment. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 2006: 83-106. **19.** Pyrkosz A: Nadwrażliwe dzieci elfy. Referat przedstawiony na I Ogólnopolskiej Konferencji Stowarzyszenia na Rzecz Pomocy Osobom z Zespołem Williamsa, Gdańsk 2007. **20.** Semel E, Rosner SR: Understanding Williams Syndrome – Behavioral Patterns and Interventions. Lawrence Erlbaum Associates, New Jersey 2003. **21.** Krenc Z: Kardiologiczne manifestacje zespołu Williamsa. *Pol Prz Kardiol* 2006; 8: 130-132. **22.** Reiss SM, Schader R, Milne H et al.: Music and minds: using a talent, developmental approach for young adults with Williams Syndrome. *Exceptional Children* 2003; 69(3): 293-313. **23.** Lacro RV, Smoot LB: Cardiovascular Disease in Williams-Beuren Syndrome. [In:] Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP (eds.): Williams-Beuren Syndrome. Research, evaluation and treatment. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 2006: 107-124. **24.** Pober BR: The first years: infants and toddlers. [In:] Scheiber B: Fulfilling Dreams. A handbook for parents of people with Williams syndrome. Williams Syndrome Association 2002: 30-59. **25.** American Academy of Pediatrics: Health Care Supervision for Children with Williams Syndrome. *Pediatrics* 2006; 107: 1192-1204. **26.** Morris CA: Genotype-phenotype correlations in Williams-Beuren syndrome. [In:] Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP (eds.): Williams-Beuren Syndrome. Research, evaluation and treatment. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 2006: 3-17. **27.** Scheiber B: Fulfilling Dreams. A handbook for parents of people with Williams Syndrome. Royal Oak: Williams Syndrome Association, 2002. **28.** Kaplan P, Wang PP, Francke U et al.: Williams (Williams-Beuren) Syndrome: a distinct neurobehavioral disorder. *J Child Neurol* 2001; 16(3): 177-191. **29.** Mason II TBA, Arens R: Sleep patterns in Williams-Beuren Syndrome. [In:] Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP (eds.): Williams-Beuren Syndrome. Research, evaluation and treatment. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 2006: 294-308. **30.** Dykens EM, Rosner BA: Psychopathology in person with Williams-Beuren Syndrome. [In:] Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP (eds.): Williams-Beuren Syndrome. Research, evaluation and treatment. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 2006: 274-293. **31.** Maurer A, Bołtuć I: Dzieci z zespołem Williamsa. Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków 2002: 30-120. **32.** O'Hearn K, Luna B: Mathematical skills in Williams syndrome: Insight into the importance of underlying representations. *Dev Disabil Res Rev* 2009; 15: 11-20. **33.** Ciechanowicz W: Pielęgniarstwo – ćwiczenia. Tom 1: Podręcznik dla studiów medycznych. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2007: 157-167. **34.** Kościelska M: Oblicza upośledzenia. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 1998: 130-188. **35.** Williams Syndrome Foundation (2010); <http://www.williams-syndrome.org.uk/> (17.05.2010). **36.** SEK, 679 Komunikat Komisji do Parlamentu Europejskiego, Rady Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego oraz Komitetu Regionów na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą, 2008.

nadesłano: 15.06.2016

zaakceptowano do druku: 22.08.2016