

2.2.2. Cechy kliniczne

2.2.2.1. Wady serca

Jak już wspomniałam, osoby z zespołem Williamsa znamionuje znaczny ubytek genu elastyny, co powoduje częste wady kardiologiczne. Do najczęstszych należy nadzastawkowe zwężenie tętnicy głównej (SVAS), na które cierpi aż 75 % pacjentów. Nadzastawkowe zwężenie aorty nie jest w rzeczywistości prawdziwą wadą anatomiczną serca, lecz nieprawidłowością naczyniową, która dotyczy często oprócz aorty także innych naczyń, np. tętnicy płucnej czy naczyń nerkowych. Zwężenie aorty przybiera trzy oblicza: błoniaste, tabularne oraz współistniejące z obwodowym zwężeniem tętnicy płucnej wraz z typowymi rysami twarzy – ta postać szczególnie często współwystępuje z zespołem Williamsa.

Kolejnym często występującym problemem jest nadciśnienie. Już u noworodków i niemowląt można stwierdzić szmery sercowe oraz zwężenia głównych naczyń krwionośnych. W wielu przypadkach problemy przebiegają łagodnie, jednakże istnieje ryzyko, że mogą doprowadzić do poważniejszych wad serca wymagających interwencji kardiologicznej.