

# HỘI CHỨNG WILLIAMS, CĂN BỆNH QUÁ THÂN THIỆN

Khi cô bé Ella (9 tuổi, người Singapore) cùng mẹ đi xuống cầu thang, gặp một người đàn ông hoàn toàn xa lạ, cô bé vẫn vẫy tay gọi.

Chị Janet Yeo, 38 tuổi, mẹ của bé không còn ngạc nhiên nữa bởi bà được bác sĩ cho biết Ella mắc hội chứng Williams, hội chứng rối loạn bẩm sinh hiếm gặp khiến cô bé luôn tỏ ra thân thiện quá mức đối với những người xung quanh, kể cả người lạ.

Căn bệnh này hiếm đến mức rất ít người phát hiện ra nó. Trên thế giới, cứ 10.000 thì có một người bị hội chứng này. Nó xảy ra ở cả nam và nữ và trong mọi nền văn hóa. Trường hợp Ella mới được gia đình phát hiện cách đây 2 năm, khi một lần đi kiểm tra tim, bác sĩ điều trị đã nghi ngờ khả năng mắc bệnh của bé. Sau các xét nghiệm, bác sĩ khẳng định Ella mắc Hội chứng Williams (WS).

Bà Janet Yeo cho biết: "Khi nghe con mắc bệnh này, chúng tôi rất suy sụp. Chúng tôi chưa từng được nghe về căn bệnh bẩm sinh này trước đó".

Ella còn có hai người anh chị em nữa. Khi mới sinh bé rất nhỏ, chỉ nặng 1,88 kg, chào đời ở tuần thai thứ 38.

Ella (trái) thân thiện với cả những người lạ. (Ảnh: [yourhealth.asiaone.com](http://yourhealth.asiaone.com))

Theo tài liệu của Williams Syndrome Association (Mỹ), WS là tình trạng di truyền, xuất hiện ngay khi sinh. Không giống như những rối loạn tâm thần khác, trẻ mắc WS lại rất dễ hòa nhập với xã hội, thân thiện và đáng yêu, trẻ cũng rất có khiếu về âm nhạc. Tuy nhiên, trẻ em bị WS thường có vấn đề về tim mạch, đòi hỏi chăm sóc y tế tốn kém.

Ngoài ra, những người WS trưởng thành, khi vượt ra ngoài các hoạt động của trường học và gia đình, nếu bị cô lập sẽ dễ bị trầm cảm. Họ rất cần kết nối với người khác, tuy nhiên họ xử lý các tín hiệu xã hội không chính xác nên rất khó để duy trì mối quan hệ lâu dài.

Những biểu hiện phổ biến của người WS

Về khuôn mặt: Hầu hết trẻ em bị hội chứng WS thường có mũi nhỏ, hếch, nhân trung dài, miệng rộng, môi đầy đặn, cằm nhỏ và bọng quanh mắt to.

Tim và mạch máu có vấn đề: Phần lớn người mắc WS có một số vấn đề về tim và mạch máu. Thông thường, động mạch chủ hoặc động mạch phổi hẹp hơn người bình thường, từ đó có nhiều nguy cơ bị hẹp tắc các động mạch và tăng huyết áp, nên cần theo dõi tim mạch định kỳ.

Nồng độ canxi trong máu quá cao: Một số trẻ WS có nồng độ canxi trong máu rất cao. Người ta vẫn chưa rõ nguyên nhân nhưng điều này thường khiến trẻ bứt rứt và có các triệu chứng giống như đau bụng. Vì thế, việc can thiệp y tế hoặc thay đổi chế độ ăn uống cũng rất cần thiết. Một số người đến lúc lớn tự khỏi, tuy nhiên trong suốt cuộc đời, bệnh nhân vẫn gặp bất thường trong hấp thụ canxi và vitamin D nên cần được theo dõi.

Nhẹ cân, chậm tăng cân: Những trẻ bị WS thường nhẹ cân hơn anh chị em của mình ngay khi sinh. Trẻ cũng tăng cân chậm, đặc biệt trong những năm đầu đời.

Gặp vấn đề trong ăn uống: Nhiều trẻ WS gặp vấn đề trong ăn uống, hay nôn trớ, khó khăn trong bú bình hay dùng ống hút. Tuy nhiên, tình hình sẽ được cải thiện khi trẻ lớn.

Khó chịu (đau bụng trong những năm đầu đời): Nhiều trẻ bị WS có một thời gian dài đau bụng hay khó chịu. Tình trạng này thường kéo dài từ khi trẻ 4 đến 10 tháng tuổi. Nguyên nhân đôi khi là do tăng canxi trong máu, nhiều trẻ rất khó ngủ, có thể thức rất khuya.

Bất thường về nha khoa: Trẻ bị WS thường có răng hơi nhỏ, khoảng cách giữa các răng thưa, bé

cũng khó cắn. Khi bé lớn có thể chữa bằng cách chỉnh nha.

Thoát vị: Tỷ lệ trẻ WS bị thoát vị bẹn và thoát vị rốn cao hơn dân số thông thường.

Tăng thính: Trẻ mắc WS thường có thính giác nhạy cảm hơn những đứa trẻ khác. Âm thanh ở một tần số hoặc một độ ồn nhất định cũng có thể khiến trẻ bị đau đầu, hoặc giật mình. Tình trạng này thường cải thiện theo thời gian.

Vấn đề cơ xương khớp: Trẻ bị WS thường có trương lực cơ thấp và lỏng lẻo khớp.

Tính cách quá thân thiện: Người mắc WS có một tính cách rất đáng yêu và rất lịch sự. Họ thường không sợ người lạ, rất quan tâm đến người khác.

Chậm phát triển và thiếu tập trung: Trẻ em bị WS thường bị chậm phát triển. Những sự kiện quan trọng như biết đi, nói chuyện và biết đi bộ thường muộn hơn trẻ bình thường.

Trẻ lớn hơn và người lớn có hội chứng WS thường thể hiện những điểm mạnh yếu rõ rệt hơn. Điểm mạnh là có trí nhớ tốt, kỹ năng xã hội tốt, khả năng ăn nói tốt nhưng kém trong vận động, phát triển tư duy trừu tượng, không gian và con số.