













Tab. 4 – Età 1-11 anni [1]: raccomandazioni per la presa in carico della Sindrome di Williams nell'infanzia. Le frecce scure e chiare indicano le raccomandazioni suggerite rispettivamente in presenza di una condizione normale o patologica

Test/Screening raccomandati	Raccomandazioni per la presa in carico clinica
Creatinina serica	<p>➡ Eseguire il test della creatinina ogni 2-4 anni</p>
Rapporto Ca serico e urinario/creatinina	<p>➡ Cercare eventuali infezioni, escludere lesioni ostruttive, eseguire test di funzionalità renale, inviare dal nefrologo</p> <p>➡ Se normale prima dell'anno, ripetere il test ogni 12 mesi</p> <p>➡ Il Ca ingerito deve essere la metà rispetto a quello raccomandato per quell'età: Interrompere la somministrazione di integratori contenenti il Ca Assicurarsi che il cibo sia preparato con acqua a basso contenuto di sali Utilizzare latte appropriato Somministrare per os steroidi (Prednisolone), se necessario Monitorizzare la pressione ematica Utilizzare protezioni solari Follow-up ogni 3 mesi Se i livelli di PTH (paratormone) salgono, ridurre la somministrazione di Ca e monitorizzare i livelli di Ca nel siero e nelle urine Considerare la possibilità di rivolgersi ad un pediatra specialista del metabolismo dell'osso. Nei rari casi in cui l'ipercalcemia non venga controllata con l'idratazione e la dieta a basso contenuto di Ca, può essere considerata la somministrazione di Pamidronato endovena Monitorare per 1-2 anni dopo la risoluzione dell'ipercalcemia</p>
Test di funzionalità tiroidea	<p>➡ Eseguire test se il paziente è sintomatico</p> <p>➡ Misurare i livelli di TST; se sono elevati prendere in considerazione la scintigrafia tiroidea Considerare la possibilità di inviare il paziente da un endocrinologo per il trattamento con L-Tiroxina, in presenza di ipotiroidismo o di un progressivo deterioramento della funzione tiroidea</p>
Screening renale	<p>➡ In presenza di sintomi, ecografia renale e vescicale</p> <p>Inviare da un nefrologo ed eseguire lo screening della nefrocalcinosi ogni 6 mesi</p>
Screening per l'ipertensione	<p>➡ Monitorizzare una volta l'anno la pressione arteriosa agli arti superiori e all'arto inferiore sinistro</p> <p>➡ In presenza di una stenosi dell'arteria renale, indirizzare dal nefrologo; può essere necessaria la correzione chirurgica; l'angioplastica non è raccomandata, data la presenza di una elastinopatia Nel caso di ipertensione essenziale utilizzare, come terapia medica e dopo avere escluso una stenosi dell'arteria renale, farmaci che bloccano i canali del calcio</p>

Tab. 5 – Età 1-11 anni [2]: raccomandazioni per la presa in carico della *Sindrome di Williams nell'infanzia*. Le frecce scure e chiare indicano le raccomandazioni suggerite rispettivamente in presenza di una condizione normale o patologica

Test/Screening raccomandati	Raccomandazioni per la presa in carico clinica
Screening cardiologico	 Esame annuale fino ai 4 anni e una volta tra 5 e 13 anni Indagine completa, anche strumentale ogni 5 anni
Valutazione nutrizionale e gastrointestinale	 Indagare i problemi della nutrizione una volta l'anno Indagare le abitudini intestinali una volta l'anno  <i>Trattare la costipazione</i>
Screening per la malattia celiaca	 Indagini una volta dopo i 3 anni; ripetere il test in presenza di sintomi sospetti
Crescita e pubertà	 Controllare la statura, il peso e la circonferenza cranica ogni 1-3 mesi fino all'età di 2 anni Successivamente controlli annuali utilizzando le tabelle per la sindrome di Williams Considerare la statura dei genitori Controllare clinicamente la colonna alla pubertà per prevenire il rischio di scoliosi e, se necessario, indirizzare il paziente all'ortopedico ed eseguire radiografie
Screening audiologico	 <i>Eseguire le indagini indicate per evidenziare le anomalie della velocità della crescita e la pubertà precoce (<8 anni); se necessario, prendere in considerazione la terapia con GnRH</i>  A 18 mesi eseguire lo screening per l'otite media sierosa e l'iperacusia A 3 anni screening per l'otite media sierosa e lo sviluppo del linguaggio A 5-10 anni screening per l'iperacusia e l'ipoacusia A 11-18 anni screening per l'iperacusia e la sordità alle alte frequenze
Screening oculistico	 <i>In presenza di iperacusia avviare un programma di desensibilizzazione (protezioni se necessarie)</i>  Eseguire lo screening tra i 6 e i 12 mesi Chiedere ai genitori se hanno notato qualche problema  <i>In presenza di problemi inviare il paziente dall'oculista</i>
Screening odontoiatrico	 Inserire il paziente in un programma di igiene orale personalizzato dalla primissima infanzia È importante che il dentista di famiglia esegua regolarmente controlli  <i>Chiedere il consulto di un odontoiatra pediatrico per la gestione multidisciplinare delle malocclusioni, delle agenesie o delle altre anomalie dei denti</i>

Tab. 6 – Età 1-11 anni [3]: raccomandazioni per la presa in carico della Sindrome di Williams nell'infanzia. Le frecce scure e chiare indicano le raccomandazioni suggerite rispettivamente in presenza di una condizione normale o patologica

<i>Test/Screening raccomandati</i>		<i>Raccomandazioni per la presa in carico clinica</i>
Valutazione multidisciplinare dello sviluppo	■	Eseguire tra 0 e 3 anni, da parte di specialisti Se necessario coinvolgere i servizi di igiene mentale territoriali
	■	Effettuare valutazioni longitudinali e fornire supporti allo sviluppo cognitivo e all'apprendimento, definire le specifiche necessità educative
Comportamento e salute mentale	■	Fornire alla famiglia sostegno e suggerimenti sulla gestione dei problemi del comportamento. Inviare allo psicologo per il trattamento dell'ansia

Nel caso di un'anestesia, nei pazienti fino ai 3-4 anni di età, deve essere coinvolto un anestesista pediatra prima dell'intervento. Se non sono presenti problemi cardiaci, è sufficiente una valutazione cardiologica nei 12 mesi precedenti l'anestesia generale. Si deve eseguire un esame clinico 1-2 settimane prima dell'intervento chirurgico, per valutare il quadro cardiologico, le vie aeree, le articolazioni, i reni e lo stato emotivo.