

**Tab. 2 – Età 0-1 anno [1]: raccomandazioni per la presa in carico della Sindrome di Williams nei neonati e nella prima 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
Rapporto Ca serico e urinario/ creatinina	<p>Se è normale e il paziente ha un'età inferiore a 1 anno, ripeterlo dopo 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                      Prendere in considerazione la possibilità di rivolgersi ad un pediatra specialista del metabolismo dell'osso                      Nei rari casi in cui l'ipercalcemia non viene controllata con l'idratazione e la dieta a basso contenuto di Ca, può essere presa in considerazione la somministrazione di Pamidronato endovena</p>
Test di funzionalità tiroidea	<p>Verificare che si eseguano i test di funzionalità di base. Ripetere i test se il paziente è sintomatico</p>
	<p>⇒ Misurare i livelli di TSH e, se sono alterati, valutare la possibilità di eseguire una scintigrafia tiroidea</p>
Screening delle vie urinarie, compresi i reni e la vescica	<p>⇒ Affidare ad un nefrologo lo screening della calcinosi con cadenza semestrale.                      In presenza di altre anomalie, monitorizzarle e se necessario indirizzare il paziente ad un nefrologo</p>
Screening dell'ipertensione	<p>Monitorizzare annualmente la pressione arteriosa agli arti superiori e alla gamba sinistra</p>
	<p>⇒ In presenza di una stenosi dell'arteria renale, indirizzare dal nefrologo; può essere necessaria la correzione chirurgica.                      NB. Data la presenza di una elastinopatia, l'angioplastica non è raccomandata                      In presenza di ipertensione essenziale utilizzare, in caso di trattamento medico e dopo avere escluso una stenosi dell'arteria renale, farmaci che bloccano i canali del calcio</p>
Screening cardiologico	<p>Esame cardiologico completato con indagini strumentali prima dell'anno di vita, se la diagnosi viene posta nel periodo neonatale                      Esame cardiologico annuale fino all'età di 4 anni                      Il follow-up deve essere demandato al cardiologo</p>

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.

Tab. 3 – Et  0-1 anno [2]: raccomandazioni per la presa in carico della Sindrome di Williams nei neonati e nella prima 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>
Nutrizione e problemi gastrointestinali	<p>➡ Raccogliere l'anamnesi alimentare. Indagare le abitudini intestinali</p> <p>⇒ Fornire i supporti necessari; trattare la costipazione</p>
Crescita	<p>➡ Misurare l'altezza, il peso e la circonferenza cranica ogni 1-3 mesi</p> <p>⇒ Eseguire le indagini pediatriche di routine per le difficolt� nell'accrescimento e la ridotta velocit� di crescita</p>
Screening audiologico	➡ Eseguirlo nei primi mesi di vita
Screening oculistico	<p>➡ Eseguirlo tra 6 e 12 mesi</p> <p>Interrogare i genitori sull'esistenza di eventuali problemi</p> <p>⇒ In presenza di anomalie inviare il paziente all'oculista</p>
Screening odontoiatrico	<p>➡ Inserire il paziente in un programma di igiene orale preventivo e personalizzato fin dalla primissima infanzia</p> <p>Effettuare controlli regolari dei denti da parte del dentista di famiglia</p> <p>⇒ Eseguire un consulto presso un odontoiatra pediatrico per gestire multidisciplinariamente le malocclusioni, agenesie o altre anomalie dei denti</p>
Valutazione multidisciplinare dello sviluppo	➡ Tra 0 e 3 anni, coordinata dal pediatra di famiglia o da un centro di riferimento

Nel caso di un'anestesia, nei pazienti fino ai 3-4 anni di et , deve essere coinvolto un' anestesista pediatrica prima dell'intervento. Se non sono presenti problemi cardiaci,   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.